

Zespół delecji 22q13 w praktyce klinicznej i cytogenetycznej: opis nowego przypadku (zespół Phelan i McDermid)*

22q13 deletion syndrome in clinical and cytogenetical practice: a report of the new case (Phelan-McDermid Syndrome)

Ewa Grabowska¹, Aleksandra Jezela-Stanek¹, Anna Marczak-Hałupka², Aleksandra Marczak¹, Anna Gutkowska¹, Maria Gajdulewicz¹, Krystyna Spodar¹, Krystyna H. Chrzanowska¹, Małgorzata Krajewska-Walasek¹

¹Zakład Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek

²Wojewódzki Zespół Ochrony Zdrowia Matki, Dziecka i Młodzieży w Katowicach, Poradnia Genetyczna

Kierownik: lek. Wojciech Rychel

Prezentujemy przypadek 6-letniej dziewczynki z objawami opóźnienia rozwoju psychoruchowego, uogólnioną hipotonią oraz cechami dysmorfii. U dziecka w standardowym badaniu kariotypu stwierdzono delecję terminalnej części długiego ramienia chromosomu 22. Analiza, wykonana za pomocą techniki FISH z wykorzystaniem sondy N85A3, potwierdziła delecję w regionie 22q13.3. Zespół delecji 22q13 należy do klinicznie rozpoznawalnych jednostek chorobowych.

Słowa kluczowe: delecja 22q13, hipotonia, FISH, sonda N85A3

We report a case of 6-years-old girl with delayed psychomotor development, generalized hypotonia and dysmorphic features. We identified deletion of the terminal region of chromosome 22 by routine chromosome analysis. FISH studies performed with the use of N85A3 probe confirm the deletion of chromosome 22 at band q13.3. Deletion 22q13 syndrome represents a clinically recognizable entity.

Key words: 22q13 deletion, hypotonia, FISH, N85A3 probe.

Pediatr Pol 2008; 83 (1): 76–81

© 2008 by Polskie Towarzystwo Pediatryczne

Zespół delecji 22q13.3, określane również mianem zespołu Phelan i McDermid, jest jednym z rozpoznawalnych klinicznie zespołów delecji/mikrodelecji regionów telomerowych bądź subtelomerowych chromosomów [1–14]. Zespół ten, obok m.in. zespołu delecji 22q11.2, jest jedną z najlepiej poznanych jednostek chorobowych związanych z chromosomem 22 [1, 2]. Po raz pierwszy zaburzenie to opisali WATT i wsp. w 1985 r. [3]. Od tego czasu zostało opublikowanych ok. 80 przypadków [4, 5]. Obraz kliniczny choroby jest na tyle charakterystyczny, że możliwe jest jego rozpoznanie już na podstawie zebranego wywiadu rodzinnego oraz przeprowadzonego badania przedmiotowego. Charakterystyka kliniczna zespołu delecji 22q13 obejmuje (tab. 1): ogólne opóźnienie rozwoju psychoruchowego, hipotonię, brak bądź opóźnienie rozwoju mowy, niewielką dysmorfie twarzoczaszki oraz anomalie dłoni [1–14]. U niektórych pacjentów, w przeciwieństwie do innych zespołów delecji, obserwuje się nadmierny wzrost [6]. Dzieci z zespołem delecji 22q13 wykazują zaburzenia zachowania z kręgu

autyzmu [7]. Wystąpienie objawów neurologicznych choroby uwarunkowane jest najprawdopodobniej utratą lub przerwaniem ciągłości genu *ProSAP2/SHANK3* [2].

Metody wykorzystywane do wykrywania delecji 22q13 to badanie cytogenetyczne oraz FISH, czyli fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*. Klasyczne badanie cytogenetyczne daje możliwość identyfikacji przypadków zespołu uwarunkowanych widoczną w mikroskopie świetlnym delecją, obejmującą dystalny obszar chromosomu 22q. Natomiast badanie techniką FISH, przez zastosowanie swoistej sondy, umożliwia dokładną ocenę badanego fragmentu na tym chromosomie.

W niniejszej pracy przedstawiono opis kliniczny 6-letniej dziewczynki z zespołem Phelan i McDermid wraz z omówieniem zastosowanych metod diagnostycznych i terapią.

Opis przypadku

Dziecko, obecnie sześcioletnia dziewczynka, zostało skierowane do Poradni Genetycznej w wieku 2

Autorzy nie zgłaszają konfliktu interesów

*Praca została częściowo sfinansowana z grantu nr 2P05A 161 28.

Praca napisana przez Ewę Grabowską, Aleksandrę Jezelę-Stanek i Annę Marczak-Hałupkę, poprawiana i zaakceptowana do druku przez Małgorzatę Krajewską-Walasek. Pozostali autorzy uczestniczyli w przeprowadzeniu badań diagnostycznych (Aleksandra Marczak i Anna Gutkowska), analizie wyników (Krystyna Chrzanowska) oraz przeprowadzeniu badania przedmiotowego i analizie literatury (Maria Gajdulewicz i Krystyna Spodar).

Objaw	Częstość	Opisywany pacjent
Fenotyp		
Hipotonia	97%	+
Prawidłowy lub nadmierny wzrost	95%	+
Cienkie, dysplastyczne paznokcie	78%	+
Duże, mięsiste dłonie	68%	+
Duże, dysplastyczne uszy	65%	+
Mała żuchwa	62%	+
Molichocefalia	< 50%	+
Ptoza	< 50%	+
Zaburzenia zachowania		
Żucie	70%	+
Cechy autystyczne	55%	+
Inne		
Zwiększona tolerancja na ból	86%	+
Tendencja do przegrzewania/brak pocenia	51%	+
Drgawki	< 50%	-
Oczopląs	<50%	-

Tabela 1.

Zestawienie objawów klinicznych zespołu delecji 22q13 (na podstawie <http://www.22q13.org/medical/characteristics.html>) oraz cechy stwierdzone w prezentowanym przypadku

Table 1.

Features of 22q13 deletion (from <http://www.22q13.org/medical/characteristics.html>) and features of presented case

lat z powodu opóźnionego rozwoju psychoruchowego, hipotonii oraz drobnych cech dysmorfii.

1. Ciąża, poród i okres okołoporodowy

Dziewczynka urodzona z ciąży I, porodu I, zdrowych, młodych (matka – 26 lat, ojciec – 31 lat), niespokrewnionych rodziców. Rodowód rodzinny nieobciążony. Od 6 miesiąca ciąży zagrożona przedwczesnym porodem z powodu nadmiernej czynności skurczowej macicy. Fizjologiczny poród odbył się w 36 tyg. ciąży.

Stan noworodka z wagą 2150 g, długością 47 cm, obwodem głowy 32 cm, oceniono na 9 pkt w skali Apgar. Od pierwszej doby życia u dziecka obserwowano obniżone napięcie mięśniowe, senność oraz słaby odruch ssania. Do 7 doby życia dziewczynka była żywiona parenteralnie z powodu masywnych ulewną po każdorazowej próbie karmienia. Dziecko samo nie regulowało ilości i częstości karmień, dlatego też kontrolowano ilość podawanego pokarmu.

Do trzeciego miesiąca życia u dziewczynki obserwowano podwyższony poziom bilirubiny całkowitej w granicach 19 mg/dl. Wdrożone leczenie – fototerapia oraz farmakoterapia (luminal) nie wpłynęło istotnie na poziomy bilirubiny i stan kliniczny pacjenta. Zna-

czący spadek poziomu bilirubiny uzyskano dopiero po odstawieniu karmienia piersią.

2. Rozwój

2a. Rozwój ruchowy

Rozwój psychoruchowy dziecka przebiega z ogromnym opóźnieniem. Od trzeciego miesiąca życia rozwój stymulowano rehabilitując dziewczynkę metodą Bobathów. W tym czasie dziecko nie sygnalizowało podstawowych potrzeb życiowych, nie wykazywało chęci jedzenia, a w czasie karmienia – krztusiło się. W 12 miesiącu życia próbowano usprawnić rozwój wprowadzając dodatkowo do rehabilitacji metodę Vojty. Ze względu na brak efektów, po 2 miesiącach zaniechano tej metody, stosując dalej metodę Bobathów i metodę Integracji Sensorycznej. W 21 miesiącu życia dziecko zaczęło samodzielnie siedzieć i od tego czasu nastąpiła powolna progresja w rozwoju: w wieku 4 lat dziewczynka zaczęła chodzić prowadzona za rękę, w wieku 6 lat zaczęła chodzić samodzielnie.

2b. Mowa

Od pierwszego roku życia obserwowano gaworzenie. Około 1 roku, według relacji matki, pojawiły się pierwsze słowa: „mama”, „tata”. Jednak od tego wieku obserwuje się całkowity regres rozwoju mowy.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/10163102>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/10163102>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)