

Синдром делеции 1p36

Номер статьи: ORPHA1606

Резюме

Синдром делеции 1p36 является хромосомной аномалией и характеризуется отчетливым черепно-лицевым дисморфизмом, гипотонией, задержкой развития, умственной отсталостью, судорогами, пороками сердца, нарушением слуха и началом задержкой роста в пренатальном периоде

Синдром делеции 1p36 считается одним из наиболее часто встречающихся Делеционных хромосомных синдромов, с распространенностью от 1/5000 до 1/10000 живых новорожденных, примерно равной для представителей обоих полов и всех этнических групп.

У пациентов отмечается дисморфизм, который включает прямые брови, глубоко посаженные глаза, широкое и плоское основание носа/переносицы, гипоплазию средней трети лица, длинную филътр, заостренный подбородок и часто большой поздно закрывающийся родничок, (>3 см при рождении), микробрахицефалию, и ротированные назад, низко посаженные диспластичные уши. Также наблюдаются брахидактилия, камптодактилия и короткая стопа. У всех пациентов отмечается мышечная гипотония, вызывающая трудности вскармливания и задержку моторного развития. Различная степень умственной отсталости наблюдается у всех пациентов. Другие признаки синдрома включают пренатальное начало дефицита роста, аномалии структур головного мозга, судороги, врожденные дефекты сердца, нарушения глаз/зрения, снижение слуха (сенсонейронный или кондуктивный/экссудативный отит), скелетные аномалии, аномалии наружных гениталий и менее часто почечные аномалии и гипотиреоз. Синдром делеции 1p36 является результатом частичной гетерозиготной делеции в дистальной части короткого плеча хромосомы 1, с точками разрыва в диапазоне от 1p36.13 до 1p36.33. Около 50% случаев являются терминальные делеции 1p36, около 29% случаев является результатом интерстициальных делеции; оставшиеся случаи относятся к более сложным хромосомным перестройкам.

Диагноз устанавливается на основании клинической картиной и подтверждается хромосомным анализом. Для генетической характеристики делеции используются молекулярные методы (FISH, CGH). Оценка врожденных пороков сердца производится с использованием эхокардиограмм и ЭКГ; аномалии головного мозга диагностируются с помощью МРТ; судороги оцениваются с помощью электроэнцефалограммы; также рекомендуется оценка нейропсихического развития и стандартное обследование глаз/зрения, слуха, поиск скелетных и почечных аномалий.

Дифференциальную диагностику следует проводить с синдромом Ретта (Rett), синдромом Ангельмана (Angelman) и синдромом Прадера-Вилли (Prader-Willi) (см. эти термины)

При наличии положительного семейного анамнеза, пренатальной тестирование возможно с помощью цитогенетического анализа в образцах ворсинок хориона или амниотической жидкости.



Для пар, у которых один родитель является подтвержденным носителем мутации, доступна преемплантационная генетическая диагностика.

Генетическая консультация рекомендуется для информирования родителей о риске повторения заболевания, если они являются носителями сбалансированной хромосомной перестройки с вовлечением 1p36.

Ведение пациентов должно быть многопрофильным и включать регулярные наблюдения. Настоятельно рекомендуется ранняя диагностика и доступ к персональной реабилитационной терапии, сосредотачиваясь на двигательном развитии, когнитивной коммуникабельности и социальных навыках. Полезно использование языка глухонемых. Некоторые врожденные дефекты сердца могут самопроизвольно закрываться, для остальных может потребоваться лекарственная терапия или хирургическое вмешательство. Эпилептические приступы лечат стандартными антиконвульсантами. При младенческих спазмах эффективен кортикотропин. Вскармливание и рост должны находиться под наблюдением, поскольку, трудности при кормлении является ранним и частым проявлением синдрома. Уровни трийодтиронина, тироксина и тиретропина должны исследоваться при постановке диагноза и контролироваться ежегодно.

Степень тяжести проявлений синдрома делеции 1p36 варьирует среди больных. Судороги и другие медицинские проблемы уменьшаются со временем. Пациенты будут оставаться зависимыми от близких для выполнения большинства действий в повседневной жизни и будут нуждаться в медицинской поддержке всю жизнь. Пациенты с синдромом делеции 1p36 имеют хорошую выживаемость во взрослой жизни.

Рецензент документа оригинала:

- Prof. Dr. Agatino Battaglia

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Семенова Н.А. врач-генетик МГК ДГКБ № 13 им Н.Ф. Филатова

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 2