

:: Σύνδρομο 8p ανάστροφου διπλασιασμού / ελλείμματος

Αριθμός Orphanet: ORPHA96092

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο 8p ανάστροφου διπλασιασμού / ελλείμματος [invdupdel (8p)] είναι μια σπάνια χρωμοσωμική ανωμαλία, που χαρακτηρίζεται κλινικά από ήπια έως σοβαρή νοητική υστέρηση, σοβαρή αναπτυξιακή καθυστέρηση (ψυχοκινητική και ανάπτυξη λόγου), υποτονία με τάση να αναπτυχθεί προοδευτικά υπέρτονια και με την πάροδο του μεσολοβίου. Έχουν αναφερθεί περίπου 50 περιπτώσεις. Ο επιπολασμός εκτιμάται σε 1/22.000 έως 1/30.000 γεννήσεις. Οι πιο κοινές κλινικές εκδηλώσεις είναι η αναπτυξιακή καθυστέρηση, το ήπιο έως σοβαρού βαθμού γνωστικό έλλειμμα, η απουσία ή η καθυστέρηση εκφοράς λόγου ή ομιλίας και η υποτονία, η οποία συμβάλλει στην σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση. Τα περισσότερα παιδιά με invdupdel (8p), αναφέρεται να είναι εκ φύσεως χαρούμενα, κοινωνικά και επικοινωνιακά, αν και δεν έχουν λόγο, ενώ αλλά μπορεί να παρουσιάζουν ελλειμματική προσοχή, να είναι παρορμητικά και υπερκινητικά. 30-50% των ατόμων με invdupdel (8p) εμφανίζουν αυτισμό, ο οποίος ποικίλλει σημαντικά από άτομο σε άτομο, από πολύ ήπιος έως σοβαρός. Οι δυσμορφίες προσώπου είναι ήπιες, αλλά πιο έντονες στην παιδική ηλικία και συχνά περιλαμβάνουν προέχον μέτωπο, μετωπιαία φαλάκρα, αναστροφή των πτερυγίων της ρινός, αναστροφή του κάτω χείλους, μεγάλο στόμα και ώτα και κοντό αυχένα. Οι ενήλικες με invdupdel (8p), έχουν κανονικό εως εξαιρετικά υψηλό ανάστημα και έχουν την τάση να αναπτύσσουν προοδευτική υπέρτονια, σπαστική τετραπληγία και σοβαρά ορθοπεδικά προβλήματα, όπως συγκάμψεις των αρθρώσεων και σκολίωση. Έχουν αναφερθεί περιστασιακά ανωμαλίες της καρδιάς, των οφθαλμών και του ουροποιητικού συστήματος, πρώιμη ήβη, υψηλή υπέρωα, ανώμαλη ανάπτυξη των οδόντων, καθώς και ανωμαλίες των άκρων και εξάρθρωση ισχίων. Εμφανίζεται κυρίως ένας ανάστροφος διπλασιασμός με έλλειμμα στο τελικό άκρο στο βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 8, ο οποίος κυρίως συμβαίνει είτε ως ένας ανάστροφος διπλασιασμός από το κεντρομερίδιο στο D8S552 (με το διπλασιασμένο τμήμα προς την αντίθετη κατεύθυνση) και με έλλειμμα στο τελικό άκρο (pter) από το D8S349, ή ως ανάστροφος διπλασιασμός από το 8p11. 2 ή το 8p21 στο D8S552, με τελομεριδιακό έλλειμμα από το D8349. Η συμβολή του ελλείμματος 8p στην κλινική εικόνα είναι λιγότερο σημαντική από ό,τι του ανάστροφου 8p διπλασιασμού. Μέχρι σήμερα, όλα τα invdupdel (8p) έχουν εμφανιστεί εκ νέου. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα και στην αγενεσία του μεσολοβίου στη μαγνητική τομογραφία του εγκεφάλου, που οδηγεί σε χρωμοσωμική ανάλυση. Μοριακές τεχνικές μπορούν να χρησιμοποιηθούν για το γενετικό χαρακτηρισμό του ελλείμματος (FISH, MLPA, arrayCGH). Ο 8p ανάστροφος διπλασιασμός / έλλειμμα, συχνά περιλαμβάνει άλλες πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες / σύνδρομα πνευματικής υστέρησης, όπως ο διπλασιασμός 8p21-p22 (βλ. τον όρο αυτό). Η υπερηχογραφική εντόπιση των ανωμαλιών του εμβρύου, π.χ. αγενεσία του μεσολοβίου, ακολουθείται από κυτταρογενετική ανάλυση με αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών. Συνιστάται γενετική συμβουλευτική.



Οι invidupel (8p) ανακατατάξεις συμβαίνουν εκ νέου. Ωστόσο, οι γονείς μπορεί να φέρουν μια αβλαβή κοινή αναστροφή που περιλαμβάνει το τμήμα 8p23.1 (επιπολασμός 1/4 έως 1/5), η οποία σε σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να οδηγήσει στην πιο πολύπλοκη invidupel (8p) ανακατάταξη στους απογόνους τους. Δεν υπάρχει κάποια ειδική ιατρική αγωγή. Συνιστάται η φυσιοθεραπεία από μικρή ηλικία, καθώς και η εργοθεραπεία και η λογοθεραπεία. Μερικοί ασθενείς ωφελούνται από τη μουσικοθεραπεία. Δεν εντοπίζονται μείζονες ορθοπεδικές επιπλοκές. Ωστόσο, η τακτική παρακολούθηση είναι απαραίτητη. Δεν υπάρχει καμία αναφορά σχετικά με το προσδόκιμο επιβίωσης. Η πλειοψηφία των ατόμων με invidupel (8p) χρειάζονται δια βίου πλήρη και καθημερινή φροντίδα. Η σπαστική τετραπληγία μπορεί να εξελισσεται αργά, με την ηλικία.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

Pr Jean-Pierre FRYNS

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2013

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

