

:: Monosomia 21

Orpha number: ORPHA574

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Monosomia 21 to anomalia chromosomowa charakteryzująca się utratą zmiennej części ramienia długiego chromosomu 21, która prowadzi do zwiększenia ryzyka wystąpienia wad wrodzonych, opóźnienia w rozwoju i niepełnosprawności intelektualnej.

Epidemiologia:

Monosomia 21 to bardzo rzadka choroba, a w literaturze opisano mniej niż 50 przypadków. Całkowita monosomia 21 prawdopodobnie jest śmiertelna.

Obraz kliniczny:

Stopień nasilenia objawów zależy od umiejscowienia oraz wielkości utraconego obszaru. Generalnie delecje bliższe i dalsze prowadzą do łagodniejszego fenotypu (kilka cech dysmorficznych lub wad wrodzonych oraz łagodna do umiarkowanej niepełnosprawność intelektualna), natomiast delecje obejmujące prążek 21q22 mają wpływ na cięższy fenotyp.

W takich przypadkach najczęstsze objawy kliniczne to prenatalne i postnatalne opóźnienie wzrostu, małogłowie, wydatna potylicy oraz dysmorfia twarzy charakteryzująca się skierowanymi ku górze lub w dół szparami powiekowymi, wydatna nasada nosa i szerokie nozdrza oraz duże uszy. Często występują wady wrodzone, które obejmują wady strukturalne mózgu (atrofia mózgu, dysplazja kory, dysgeneza ciała modzelowatego) oraz wady serca (przerwały przewod tętniczy, defekty przegrody). Często występuje ciężka niepełnosprawność intelektualna. Może występować sztywność stawów i przykurcze. Często występuje nieprawidłowe napięcie mięśniowe, infekcje układu oddechowego oraz napady padaczkowe. Odnotowano specyficzne choroby krwi (trombocytopenia, mielodysplazja).

Etiologia:

Choroba spowodowana jest utratą zmiennych fragmentów długiego ramienia 21 chromosomu. Częściowe delecje 21q są interstycjalne lub terminalne. Pojawiają się <de novo> lub jako wynik zmian rodzicielskich. Monosomia spowodowana nieprawidłową segregacją podczas rodzicielskich podziałów komórkowych najczęściej skutkuje zaburzeniami równowagi w materiale genetycznym, który dodatkowo wpływa na fenotyp. Niektóre przypadki spowodowane są aberracją, polegającą na utworzeniu tzw. pierścieniowego chromosomu 21.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie opiera się na objawach klinicznych, które dają podstawy do badania kariotypu (chromosomów). W zależności od wielkości, częściowe delecje 21q mogą zostać zdiagnozowane za pomocą klasycznego lub molekularnego badania kariotypu. Techniki molekularne są niezbędne dla szczegółowej charakterystyki delecji.

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna delecji 21q jest możliwa dzięki amniocentezie lub biopsji kosmówki i analizie cytogenetycznej.

Poradnictwo genetyczne:



Ryzyko urodzenia następnego chorego dziecka jest większe, jeśli u jednego z rodziców występują amiany chromosomowe.

Leczenie:

Wymagana jest opieka wielospecjalistyczna, pediatry oraz odpowiednich specjalistów. Korzyści przynosi wcześnie podjęta terapia wspomagająca rozwój ogólny. Fizjoterapia może być ważna dla poprawy napięcia mięśniowego i ruchomości stawów.

Rokowanie:

Rokowanie zależy od rozmiaru i lokalizacji delecji. Jest złe jeśli delecja obejmuje prążek 21q22, zależy od stopnia zaawansowania wad wrodzonych.

Recenzent-ekspert:

Dr C. Turleau

Aktualizacja: Styczeń 2012

Tłumaczenie: Maj 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
