

## :: Zespół delecji proksymalnej 16p11.2

Orpha number: ORPHA261197

### STRESZCZENIE

#### **\*Definicja choroby:**

Zespół delecji proksymalnej 16p11.2 jest aberracją chromosomową, która charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju i mowy, niepełnosprawnością intelektualną umiarkowanego stopnia, trudnościami w funkcjonowaniu społecznym (zaburzenia ze spektrum autyzmu), cechami dysmorficznymi umiarkowanego stopnia oraz predyspozycją do otyłości.

#### **\*Epidemiologia:**

Częstość występowania zespołu delecji proksymalnej 16p11.2 szacuje się na 1/5,000 w populacji ogólnej. Zespół delecji proksymalnej 16p11.2 jest częstym czynnikiem etiologicznym zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD), szacowanych na około 1 na 150 osób.

#### **\*Opis kliniczny:**

Kliniczny obraz zespołu delecji proksymalnej 16p11.2 może być bardzo różnorodny - od niepełnosprawności intelektualnej z wieloma wadami wrodzonymi, autyzmu, problemów poznawczych i zaburzeń mowy do fenotypu normalnego. Prawie wszystkie osoby prezentują w opóźnienia rozwojowe różnego stopnia, takie jak opóźnienia w rozwoju poznawczym i mowy, szczególnie opóźnione jest rozpoczęcia mówienia i rozwoju ekspresji językowej (apraksja mowy u dzieci), jak również w mniejszym stopniu trudności w karmieniu związane z hipotonią i opóźnieniem w koordynacji motoryki dużej i małej. Co więcej osoby te często prezentują cechy autystyczne. Często występuje niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym, ale może też sprawność intelektualna być w normie. Około połowa osób ma skłonności do nadwagi. Cechy dysmorficzne mogą być obecne, ale często są łagodne i niecharakterystyczne. Dodatkowe rzadziej zgłaszane cechy to między innymi hipotonia, nieprawidłowości w EEG, inne choroby psychiczne niż ASD oraz nieprawidłowości kardiologiczne.

#### **Etiologia:**

Zespół delecji proksymalnej 16p11.2 najczęściej dotyczy ubytku fragmentu wielkości 593 kb w obszarze chromosomu 29.5-30.1 Mb, zawierającym 24 geny Związek między genotypem a



fenotypem pozostaje nieokreślony. Streszczenie to nie dotyczy pacjentów z większymi delecjami w tym rejonie czy pacjentów z delecjami 16p11.2 położonymi bardziej dystalnie (region chromosomu 28.73-28.95 Mb) i mniejszymi (200 kb).

### ***Metody diagnostyczne:***

Rozpoznanie opiera się na objawach klinicznych, które sugerują przeprowadzenie analizy chromosomów. Techniki molekularne stosowane do charakterystyki genetycznej delecji proksymalnej 16p11.2 to fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH), zależna od ligacji multipleksowa amplifikacja sond (MLPA), oparta na mikromacierzy porównawcza hybrydyzacja genomowa (aCGH) i ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy (qPCR). Badanie elektroencefalograficzne (EEG) przeprowadza się w przypadku występowania drgawek.

### ***\*Rozpoznanie różnicowe:***

Rozpoznanie różnicowe obejmuje wiele jednostek chorobowych, w których występuje opóźnienie rozwoju z cechami autystycznymi lub bez delikatnych cech dysmorfii.

### ***Badania prenatalne:***

W wypadku dodatniego wywiadu rodzinnego możliwa jest diagnostyka genetyczna przedimplentacyjna i prenatalna, wykonuje się amniopunkcję lub biopsję kosmówki i analizy cytogenetyczne, jednak chorzy powinni być objęci poradnictwem genetycznym zanim założą rodzinę. Wynik diagnostyki genetycznej nie pozwala na dokładne przewidzenie fenotypu klinicznego.

### ***Poradnictwo genetyczne:***

Zespół delecji proksymalnej 16p11.2 jest zespołem przyległych genów (ang. a contiguous deletion syndrome). Mikrodelecje proksymalne 16p11.2 prawie zawsze pojawiają się *de novo*, ale mogą być, w niewielu przypadkach, dziedziczone po dotkniętych tym zaburzeniem rodzicach w sposób autosomalny dominujący.

### ***\*Postępowanie i leczenie:***

Opieka medyczna polega na regularnej ocenie stanu zdrowia przez odpowiednich specjalistów i dostosowaniu terapii rozwoju układu nerwowego. Zaleca się wczesną diagnostykę i dostęp do terapii, szczególnie terapii mowy i języka oraz edukację żywieniową i kontrolę wagi.

### ***\*Rokowanie:***



Rokowanie zależy od nasilenia objawów klinicznych. Obecnie nie ma dostępnych długotrwałych obserwacji klinicznych. Można oczekiwać, że długoterminowe skutki zdrowotne otyłości występujące w ogólnej populacji dotkną również osoby z zespołem delecji proksymalnej 16p11.2.

Recenzent-ekspert: Prof. Raoul Hennekam

Data: czerwiec 2013

Tłumaczenie: październik 2013

*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.

---