

:: Zespół talasemii alfa z niepełnosprawnością intelektualną o dziedziczeniu sprzężonym z chromosomem 16

Orpha number: [ORPHA 98791](#)

Definicja choroby:

Zespół talasemii alfa z niepełnosprawnością intelektualną o dziedziczeniu sprzężonym z chromosomem 16 (ATR-16) to jeden z zespołów tzw. przyległych genów; jest postacią talasemii alfa (sprawdź ten termin) cechującą się mikrocytozą, hipochromią, prawidłowym stężeniem hemoglobiny (Hb) lub niedokrwistością łagodną, związaną z zaburzeniami rozwojowymi.

****Epidemiologia:***

Nie zaobserwowano żadnej tendencji w geograficznym występowaniu tej postaci alfa talasemii. Nie jest znana chorobowość. Do tej pory zostało opisanych około 20 przypadków.

****Opis kliniczny:***

ATR-16 jest zaburzeniem wrodzonym. U chorych obserwuje się cechy alfa talasemii bądź umiarkowanej postaci choroby hemoglobiny H (choroba HbH; sprawdź ten termin), której towarzyszy umiarkowana lub znaczna (w większości przypadków) niepełnosprawność intelektualna oraz, w niektórych przypadkach, umiarkowane, niespecyficzne cechy dysmorficzne (umiarkowany hiperteloryzm, skośne w dół ustawione szpary powiekowe, szeroki lub wydatny grzbiet nosa, małe uszy, krótka szyja), małogłowie i niski wzrost. U mężczyzn obserwuje się nieprawidłowości narządów płciowych (spodziectwo i wnętrostwo). Często występuje stopa końsko-szpotawa.

Etiologia:

ATR-16 jest spowodowany dużymi delecjami na chromosomie 16p13.3, które powodują utratę genu alfa-globiny (<i>HBA1 </i> oraz <i>HBA2 </i>) i wiele innych genów sąsiadujących. Nie zidentyfikowano dotąd jednoznacznie genu bądź genów odpowiedzialnych za niepełnosprawność intelektualną czy inne zaburzenia rozwojowe. Wszystkie przypadki



spowodowane są delecjami *de novo* lub utratą ww. regionu w wyniku segregacji rodzicielskiej translokacji.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie jest stawiane na podstawie obrazu klinicznego i potwierdzone badaniem cytogenetycznym. Rutynowe badania cytogenetyczne mogą być wystarczające, by zidentyfikować delecję. W pewnych przypadkach stosuje się jednak inne metody, takie jak porównawczą hybrydyzację genomową do mikromacierzy (CGH) celem wykrywania submikroskopowych subtelerowych delecji.

***Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje zespół talasemii alfa z niepełnosprawnością intelektualną o dziedziczeniu sprzężonym z chromosomem X (sprawdź ten termin) oraz współwystępowanie innej talasemii alfa z niepełnosprawnością intelektualną o innej przyczynie.

Badania prenatalne:

Badania prenatalne jest wskazane w przypadkach translokacji rodzicielskiej, ale może być również proponowane rodzicom chorego z delecjami *de novo*, aby zapobiec ponownemu jej wystąpieniu z powodu mozaikowości germinalnej.

Poradnictwo genetyczne:

Jeśli rodzice są nosicielami translokacji chromosomowej, powinni zostać objęci poradnictwem genetycznym.

Leczenie:

Nie leczy się ATR-16. Postępowanie jest objawowe i wymaga interdyscyplinarnego podejścia. W niepełnosprawności umysłowej z reguły obejmuje to terapię mowy oraz zindywidualizowany tryb nauczania. W wypadku niedokrwistości leczenie może polegać na sporadycznych transfuzjach krwinek czerwonych, stosowaniu chelatów żelaza i innym leczeniu wspomagającym.

***Rokowanie:**

Rokowanie jest bardzo różne w zależności od stopnia niepełnosprawności umysłowej.

Recenzent-ekspert: dr Catherine Badens



Data: luty 2013

Tłumaczenie: wrzesień 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.

