

WOLF-HIRSCHHORN SYNDROM

Barbora Havránková

Eva Ševelová

Josef Šajtar

Adéla Tatarková

Anna Širáková

GENETICKÁ PŘÍČINA POTÍŽÍ

- ⊙ Strukturní chromozomová aberace - delece subtelomerického úseku na p raménku 4. chromozomu
- ⊙ Nachází se na 4p16.3
- ⊙ Pokud je delece menší než 3.5 Mbp má za následek lehčí formu syndromu Pitt- Roger-Danksův syndrom

STRUČNÝ KLINICKÝ POPIS PROJEVŮ ONEMOCNĚNÍ

- Jednotlivci mají v různé míře vyjádřeny následující příznaky:

Pomalý růst před i po narození

Těžká vývojová i mentální retardace

Microcefalie

Srdeční vady

Rozštěp rtu nebo patra

Epikantus, Ptosis

Kapří ústa, Zobákovitý nos

Hypertelorismus

Hypotonie

Epileptické záchvaty

Hypospadiie, Kryptorchismus

Pes equinovarus



- 35% umírá do 2 let, dle míry postižení až 20-40 let

MOŽNOSTI GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ- PRENATÁLNĚ A POSTNATÁLNĚ

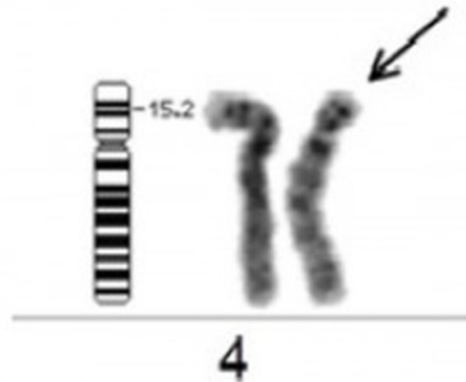
- Ultrazvukové vyšetření
- Neinvazivní test PrenatalSafe (z periferní krve matky, nadstandartní, cenově náročné, není stoprocentní záchyt)
- Indikace genetického vyšetření:
 - Výskyt balancované translokace u jednoho/obou rodičů
 - Zvýšené riziko onemocnění (např. výskyt WHS v rodině)
 - Patologický nález při ultrazvukovém vyšetření
- Možnosti genetického vyšetření:
 - Chromozomová analýza (cytogenet. vyšetř.)
 - FISH (mikrodelece)
 - MLPA
 - Array-CGH

MOŽNOSTI GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ- PRENATÁLNĚ A POSTNATÁLNĚ

- K prenatálnímu vyšetření se využívá:
Periferní krve matky, plodová voda, vzorek choriových klků placenty
- K postnatálnímu vyšetření se využívá: stěr
bukální sliznice, krev dítěte

RIZIKO OPAKOVÁNÍ PRO PŘÍBUZNÉ PACIENTA

- ◉ 85-90 % procent mutací vzniká de novo
- ◉ Zbýlých 10-15 % případů - jeden z rodičů je nositelem balancované translokace



PREVALENCE ONEMOCNĚNÍ V POPULACI

- 1:50 000
- 2x častěji u žen

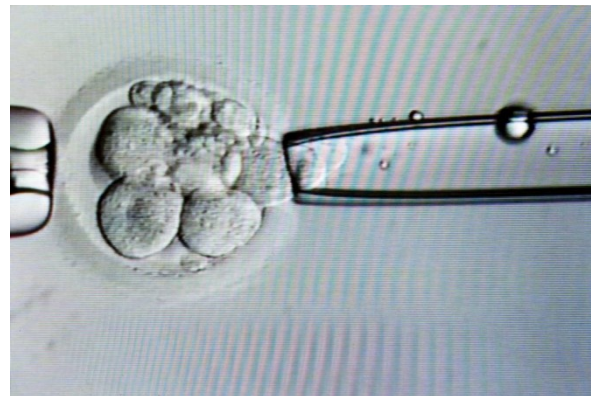


MOŽNOSTI LÉČBY

- ◉ Komplexní léčba syndromu WHS neexistuje
- ◉ Odvíjí se od jednotlivých potřeb pacientů
- ◉ Vážné orgánové vady vyžadují chirurgické řešení
- ◉ Záchvaty se řeší antiepileptiky např kys. Valproovou aj.
- ◉ Problémy s výživou vyžadují vysoko kalorickou umělou výživu podávanou pomocí PEG
- ◉ Fyzioterapie, logopedie, ergoterapie, psychologie

PREVENTIVNÍ OPATŘENÍ

- Preimplantační genetická diagnostika (biopsie embrya)
- Dárcovská spermie/vajíčko
- Vyšetření choriových klků (10-13 g. t.), amniocentéza (16-18 g. t.), kordocentéza (od 20 g. t.)
- Ultrazvuk plodu (mikrocefalie, srdeční vady, pedes aequinovares....)



ETICKÉ A PRÁVNÍ ASPEKTY

- Genetická indikace ukončení těhotenství do 25. týdne
- Zdravotní indikace - upřednostňováno zdraví matky
- Etické aspekty:
 - Dostatečná informovanost obou rodičů ohledně všech možných rizik
 - Genetické poradny
 - Informovaný souhlas s genetickým vyšetřením a invazivními zákroky
 - Nevyvozovat závěry z pomocných testů (viz PrenatalSafe - nutnost ověření invazivními metodami)
 - Vyloučení nátlaku na rodiče při rozhodování

ZDROJE

- ⦿ <http://www.prenatalsafe.cz/>
- ⦿ http://www.wikiskripta.eu/index.php/Wolf%C5%AFv-Hirschhorn%C5%AFv_syndrom
- ⦿ [*www.alfabet.cz/informace-o-typech.../52-wolfuv-hirschhornuv-syndrom*](http://www.alfabet.cz/informace-o-typech.../52-wolfuv-hirschhornuv-syndrom)

DĚKUJEME ZA POZORNOST!

