

Kongres Genetyki 19.09.2016

Spotkanie Dymorfologiczne

Ogłoszenia

16.11.2016 Pawińskiego 5 Warszawa; spotkanie dymorfologiczne

Prezentacja face to gene

www.fdna.com

Krzysztof Szczałuba

Zmiany w obrębie oczodołu – kliniczny marker diagnostyczny

Guzy

Guz rzekomy oczodołu

Torbiele czyli wady rozwojowe, torbiel szczelinowa, wrodzone oko torbielowate, dermoid, epidermoid, potworniak

PACJENT I: NI znaczna, padaczka lekooporna, mnogie wady rozwojowe, wodogłowie, tetralogia Fallota, zrośnięte siekacze szczęk, niedowidzenie jednooczne, niedosłuch obustronny odbiorczy, niedoczynność tarczycy, wodniaki jąder, MR głowy zaburzenie architektoniki kory mózgowej – małozakrętowość, hipoplazja półkul, robaka mózdzku, masa torbielowata OP, okulistycznie – małoocze, zanik/hipoplazja n. II, torbiel, astygmatyzm oka lewego, zanik n. II; aCGH b/z

Różnicowanie:

Spektrum holoprosencefali – płatowe HPE z pełnym zróżnicowaniem półkul

Zespół czołowo-mózgowo-skrórnny/zespół pojedynczego siekacza, inne zaburzenia dot. linii środkowej ciała

Małoocze syndromiczne: 14 podtypów

NGS – mutacja w genie *SOX2*

Pytania:

Jaki objaw kliniczny wybrać jako najbardziej różnicujący?

Jaki test wybrać?: aCGH potem NGS

PACJENT II: opóźnienie rozwoju, liczne anomalie w budowie ciała, niedobór wzrostu i masy ciała, małogłowie wrodzone, podśluzówkowy rozszczep podniebienia, rozszczep kręgow, rotacja krtani, nefrokalcynoz, dysplazja stawów biodrowych, niedosłuch mieszany, pylorostenoz, niedobór odporności, , atopowe zapalenie skrór, obustronne torbiele n. II w MR, ścieńczenie n II, hipoplazja ciała modzelowatego, , rzadkie włosy na głowie, hirsutyzm, hipoplazja paznokci palców rąk i stóp, niska linia owłosienia

Podejrzenie: Coffin-Siris

Badanie genetyczne: prawdopodobnie patogenny wariant w *ARID1B* (z. Coffin-Siris)

Kluczowa jest analiza rozwoju fizycznego oraz analiza cech dysmorfii

Przypadki:

Magda Janeczko

UNKNOWN

Pacjentka; w ciąży u matki cukrzyca, nadczynność tarczycy, po urodzeniu b/z, w USG pogrubiały fałd karkowy i wada serca (ASD< VSD), amniopunkcja

U mamy cukrzyca insulinozależna, ojciec rozszczep języczka, u siostry ojca rozszczep podniebienia, u matki ojca rozszczep języczka, dysmorfia od urodzenia, krótka, płetwiasta szyja, nadmiar skóry na karku, obniżone napięcie mięśniowe, nieznacznie opóźniony rozwój psychoruchowy; dziecko mówi zdaniami, rozwój intelektualny prawidłowy, przedszkole specjalne, niedosłuch przewodzeniowy, serca – ASD małe, VSD zamknęło się samo, obustronne przepukliny łędźwiowe, kifoskolioza nasilająca się od 2 r.ż., dysplastyczne łuki kręgosłupa i wyrostki ościste, wielopoziomowe torbiele kręgow, znaczny niedobór wzrostu, niedobór masy ciała, zaburzone proporcje ciała, obwód głowy prawidłowy do wieku, krótka szyja, prawidłowy zakres ruchów kręgosłupa szyjnego, wiotkość stawowa, prawidłowa elastyczność skóry, pępek skórzasty, wydatny wznórek łonowy, dość duże wargi sromowe większe, szeroko rozstawione brodawki sutkowe, nisko schodząca linia owłosienia na czole i karku, łukowate brwi, brak rzęs, hiperteloryzm, szeroka nasada, grzbiet, czubek kosa, hipopalstyczne skrzydełka nosa, cofnięta żuchwa, duże zrotowane ku tyłowi małżowiny uszne, pogrubiałe, zaokrąglone paznokcie paluchów, badania: PTPN11, SOS1, MYH1, MLPA p245, P080, aCGH; diagnostyka różnicowa: RAS-opatie; dysplazja chrzęstno-kostna

Propozycje: MPS – Morquio, VI; obecnie w Hamburgu za darmo (I, II, IV, VI); Jarcho-Levin – spondylocostal dysplasia

Aleksandra Jakubiak

UNKNOWN – podejrzenie zespołu CLOVES/

Pacjentka z CIPI, duża masa urodzeniowa płodu, po urodzeniu – makrocefalia, dysmorfia, asymetria twarzy, naczyńki na skórze tułowia, kończyn; hemimegalencefalia, schizencefalia, heterotopia istoty szarej w MR głowy, GERD; opóźniony rozwój psychoruchowy; w badaniu duże stopy, zmiana tłuszczakowata (?) na stopie, dysmorfia, asymetria twarzy, ust, szpar powiekowych, duże stopy z wydatnymi piętami liczne naczyńki płaskie, asymetria obwodu i wielkości kończyn dolnych, duży obwód brzucha przy zwężeniu tkanki tłuszczowej

Magda Badura-Stronka – PWS z artrogrypozą

Pacjentka z hipotonią, artrogrypozą, bezdechami, końsko-szpotałe ustawienie stóp, wiotkość, nie ssła z piersi, groźne bezdechy, wymagała karmienia sondą, tlenoterapii domowej, od 5 m.ż. nie ma bezdechów, w 3 r.ż. nie chodzi samodzielnie, małowicie, wąskie szpary powiekowe, hipomimia, nisko osadzone małżowiny

uszne, przykurcze zgięciowe palców dłoni, aksamitna, miękka skóra, badania genetyczne: kariotyp, aCGH, gen MYH b/z, MR głowy b/z, zaczyna mówić pojedyncze słowa w 3 r.ż. ;

mutacja w genie *MAGEL2* – PWS + artrogrypozą; jeżeli ojciec jest nosicielem mutacji to ryzyko powtórzenia 50%

Aleksandra Jakubiak