

Фенотипические характеристики редкой сегментной трисомии 5q13q22: клинический случай

Румянцева Н.В., Хурс О.М.

ГУ РНПЦ «Мать и дитя», Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Редкая сегментная трисомия 5q13q22 возникает вследствие спорадической дупликации или наследования деривативной хромосомы от инсерции. Хромосома 5 — одна из самых частых хромосом-«доноров» в инсерциях. Для уточнения фенотипа дупликаций 5q необходимо накопление информации о пациентах.

Цель исследования. Представить клинические проявления унаследованной сегментной трисомии 5q13q22 для расширения знаний о редких формах аутосомного дисбаланса и оптимизации ранней диагностики хромосомной патологии.

Пациенты и методы. Семья обследована для уточнения причины умственной отсталости у дочери с использованием клинико-генеалогического и цитогенетического (GTG-banding) методов. Проанализированы фенотипические характеристики у пробанда с дисбалансом, унаследованным от матери — носительницы инсерции $ins(8;5)(q22.3;q13q22)$. Проведен обзор данных мировой литературы по фенотипу пациентов со сходным цитогенетическим статусом.

Результаты. У пробанда кариотип $46,XX,der(8)ins(8;5)(q22.3;q13q22)dmata$. Диагноз: хромосомная болезнь, сегментная трисомия 5q13q22, унаследованная.

Девочка родилась в срок с массой 3550 г, длиной тела 50 см, окружностью головы 34 см. При осмотре в 7 и 11 лет отмечены тяжелая умственная отсталость, отсутствие речи (слух сохранен), проявления аутизма, расторможенность, дистония, нарушение походки и мелкой моторики, отсут-

ствие навыков самообслуживания. Микроцефалия, низкий скошенный лоб, низкий рост волос на лбу и висках, густые брови в медиальных и редкие в латеральных областях. Крупные дисморфичные ушные раковины, околоушная привеска. Узкие горизонтальные глазные щели, эпикант, энофтальм, косоглазие, астигматизм. Короткий нос с высокой спинкой и толстым кончиком, длинный плоский фильтр. Прогнатия, микрогения, высокое небо, аномальная позиция зубов (“crowded”), крупные верхние резцы. Полителия. Короткая шея, сколиоз, контрактуры в крупных суставах. Особенности формы пальцев кистей. Стопы длинные, узкие, арахнодактилия, широкие дистальные фаланги 1-х пальцев, hallux valgus. УЗИ: пороков сердца, почек, органов брюшной полости не обнаружено.

У 4 из 5 известных пациентов с дупликацией интерстициальных участков 5q выявлен порок сердца, в 3 случаях — сколиоз.

Заключение. По данным анализа клинических проявлений у пробанда с унаследованной трисомией 5q13q22 от матери — носительницы $ins(8;5)$ и у 5 известных пациентов со сходным дисбалансом очевидно, что избыток материала сегментов 5q11~13q22~23 проявляется общими признаками аутосомного дисбаланса (микроцефалия, умственная отсталость, дисморфии, пороки сердца). Типичный паттерн лицевых дисморфий и аномалий развития не выделен, тяжелые формы пороков и ранняя летальность нехарактерны. Инвалидизация пациентов определяется умственной отсталостью.