

Tytuł: Rearanżacje regionów subtelomerowych jako czynnik etiologiczny zaburzeń rozwoju u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną, cechami dysmorfii i wadami wrodzonymi – wyniki badań w grupie 149 chorych / Subtelomeric study in 149 Polish patients with DD/MR, dysmorphism and/or congenital anomalies of unexplained etiology

Słowa kluczowe: dysmorfia aberracje subtelomerowe FISH niepełnosprawność intelektualna hiperglikemia MLPA

Keywords: MLPA intellectual disability hyperglycemia FISH facial dysmorphism subtelomeric aberrations

Autorzy:

Małgorzata Krajewska-Walasek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Ewa Popowska - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Krystyna Chrzanowska - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Magdalena Białycka - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Monika Kugaulo - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Krystyna Spodar - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Maria Gajdulewicz - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Marzena Juszcak - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Aleksandra Marczak - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Anna Gutkowska - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Aleksandra Jazela-Stanek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Elżbieta Ciara - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Cel. W niniejszej publikacji przedstawiono charakterystykę cech klinicznych oraz ocenę częstości aberracji regionów subtelomerowych u chorych z niepełnosprawnością intelektualną, cechami dysmorfii i wadami wrodzonymi. Materiał i metody. W grupie 149 chorych z prawidłowym wynikiem badania cytogenetycznego wykonano badanie technik FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja insitu) z zastosowaniem zestawu sond subtelomerowych oraz technik MLPA (ang. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) z wykorzystaniem kitów SALSAP036b i P070. Wyniki. Aberracje subtelomerowe zidentyfikowano u 19 badanych, co daje częstość ok. 12,7%. Wnioski. Uzyskane dane wskazują na znaczący udział aberracji subtelomerowych w etiologii niesklasyfikowanej niepełnosprawności u dziecka z dysmorfiami. Pozwalają ponadto na poszerzenie naszej wiedzy o nowych przypadkach aberracji subtelomerowych, a równocześnie wskazują na rolę badania przedmiotowego w diagnozowaniu pacjentów z zaburzeniami rozwoju i wadami wrodzonymi o przypuszczalnej etiologii chromosomowej.

Abstract:

Aim: We report here the clinical characteristics and frequency analysis of subtelomeric aberrations in patients with combination of mental retardation with dysmorphism and/or congenital anomalies. **Material and methods:** 149 cases with normal karyotype results were screened using the subtelomeric FISH probes and MLPA kits SALSA P036b and P070. **Results:** Subtelomeric aberrations were identified in 19 cases, what gives the frequency of 12.7%. **Conclusions:** Presented results confirm the significant role of subtelomeric rearrangements as a cause of unclassified intellectual disability in patients with dysmorphic features. We believe that our study gives insight into the etiology and diagnostics of mental retardation by clinical delineation of identified subtelomeric aberrations. Above that, careful clinical examination may improve a detection rate of subtelomeric rearrangements.