



LP/PGE/ 876 /14

**Karta informacji genetycznej**

Mateusz Czapracki

**Rozpoznanie:** Zespół ATR-X (zespół niedorozwoju umysłowego z alfa-talasemią).

**Wynik testu HbH (Zakład Genetyki Medycznej IPCZD).** Liczono 7000 komórek. Wynik testu pozytywny. Obecne wtręty HbH w 3,5% komórek. Potwierdzono obecność wtrętów HbH w badanej krwi, co weryfikuje kliniczne rozpoznanie zespołu ATR-X.

**Wynik badania molekularnego Mateusza Cz. (badanie wykonano w MRC Molecular Haematology Unit, Weatherall Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital):** w genie *ATRX* wykryto mutację (c.1727C>G; S576X), odpowiedzialną za wystąpienie u dziecka zespołu ATR-X. Identyczną mutację wykryto u matki dziecka Anety Czaprackiej, co oznacza, że jest ona nosicielką choroby.

**Wynik badania molekularnego (MLPA):**

**Wskazanie do wykonania badania:** *MECP2* duplikacja

**Nazwa badanego genu/locus:** gen *MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1*

**Wynik:** Badanie genetyczne obejmowało multipleksową reakcję amplifikacji zależną od ligacji (analiza MLPA), która wykazała brak większych delecji i duplikacji w obszarze genu *MECP2, CDKL5, ARX* i *NTNG1*.

**Interpretacja wyniku:** Uzyskany dla pacjenta wynik z dużym prawdopodobieństwem (99%) wskazuje na prawidłową dawkę genów *MECP2, CDKL5, ARX* i *NTNG1*.

**Wnioski:**

Choroba genetycznie uwarunkowana, sprzężona z chromosomem X w sposób recesywny.

**Uwaga:**

Zespół ATR-X przebiega pod postacią niepełnosprawności intelektualnej znacznego stopnia, uogólnionej wiotkości (wraz z wiekiem pojawia się wzmożone napięcie mięśniowe), charakterystycznego wyglądu twarzy oraz nieprawidłowości zewnętrznych narządów płciowych. U ok. 1/3 chorych występują napady padaczkowe. W okresie niemowlęcym obserwuje się występowanie nawracających epizodów bezdechów. Często obserwuje się zaparcia i refluks żołądkowo-przełykowy (uporczywe wymioty). Charakteryzuje się umiarkowanego stopnia anemią mikrocytarną hipochromiczną oraz obecnością łagodnej postaci alfa - talasemii, choroby HbH, w postaci wtrętów HbH (tetramerów beta - globiny) stwierdzanych w rozmazach uzyskanych po inkubacji świeżej krwi z 1% roztworem barwnika błękitu krezylu.

Dziecko wymaga troskliwej opieki lekarza pediatry, gastroenterologa, neurologa, psychologa oraz stałej rehabilitacji.

Prof. dr hab. n. med.  
Małgorzata Wątrowska-Walasek  
Specjalista chorób dzieci i genetyki klinicznej  
1953207