

Wolfův-Hirschhornův syndrom

Wolfův-Hirschhornův syndrom je strukturní chromozomová aberace, konkrétně **delece subtelomerického úseku na p raménku 4. chromozomu**. Oblast zodpovědná za Wolfův-Hirschhornův syndrom se nachází na 4p16.3. Delece může mít různý rozsah. Delece menší než 3,5 Mbp má za následek lehčí formu tohoto syndromu, zvanou též Pitt-Rogers-Danksův syndrom. Typické fenotypové znaky syndromu byly poprvé popsány roku 1961 Cooperem a Hirschhornem a cytogenetické vyšetření odhalilo delecí na 4p. V roce 1965 byl publikován článek v *Humangenetik* autorů Wolfa a Hirschhorna, kteří tímto dostali syndrom do širšího povědomí genetiků.

Symptomy

Pacienti jsou těžce psychomotoricky retardovaní. Běžná jsou záchvatovitá onemocnění (epilepsie). Nejtypičtější fenotypové projevy jsou v patrné v obličejí. Jde o mikrocefalii, široký zobákovitý nos, hypertelorismus, zvláštní utváření úst tzv. **kapří ústa**, prominující glabelu, epikantus, rozštěp rtu a/nebo patra. Patrná je také růstová retardace a to již v prenatálním období. Po porodu je nápadná hypotonie. Mezi časté orgánové malformace patří vady srdce, ledviny, kosterního systému. U chlapců je časté vyústění močové trubice na spodině penisu (hypospadie) a nesestup varlat (kryptorchismus).

Genetika

Přibližně 87 % delecí se vyskytuje *de novo* a to častěji na otcovském chromozomu. Až 15 % delecí je způsobených balancovanou translokací mateřského chromozomu. Výskyt jedinců se syndromem Wolf-Hirschhorn je 1:50 000 narozených dětí. Syndrom se vyskytuje z neznámých důvodů dvakrát častěji u žen než u mužů.

Léčba a péče

Komplexní léčba Wolfova-Hirschhornova syndromu neexistuje. Odvíjí se od konkrétních potřeb jednotlivých pacientů. Někteří postižení mají vážnější orgánové vady vyžadující chirurgické řešení. Záchvatové periody musí být řešeny antiepileptiky obsahujícími např. kyselinu valproovou. Problémy s výživou, nízkou hmotností a špatným prospíváním často vyžadují vysokokalorickou umělou výživu podávanou pomocí PEG (percutaneous endoscopic gastrostomy). Fyzioterapie, ergoterapie a logopedie pomohou zlepšit duševní stav pacientů a jsou proto vítány.

Prognóza

Prognóza se odvíjí od charakteru a počtu vrozených vad. Děti s Wolfovým-Hirschhornovým syndromem se mohou narodit mrtvé nebo mohou zemřít krátce po porodu. Přibližně 35 % pacientů s tímto syndromem zemře do 2 let věku. Jedinci přežívající do dospělosti mají větší problémy s chůzí nebo nechodí vůbec. Někteří jsou schopni mluvit v krátkých větách. Předpokládaná délka života není blíže prozkoumána, pacienti se dožívají mezi 20–40 roky života.

Odkazy

Externí odkazy

- Wolfhirschhorn.org (<http://wolfhirschhorn.org/about-wolf-hirschhorn-syndrome/>)

Použitá literatura

- KOČÁREK, Eduard a Martin PÁNEK. *Klinická cytogenetika I : úvod do klinické cytogenetiky*. 2. vydání. Praha : Karolinum, 2010. ISBN

Wolfův-Hirschhornův syndrom



Novorozenec s Wolf-Hirschhornovým syndromem. Patrná zejména hypospadie a pes calcacaneovalgus

Klinický obraz	mikrocefalie, hypertelorismus, "kapří ústa", rozštěp rtu, poporodní hypotonie, vady srdce, ledvin, kosterního systému, hypospadie
Příčina	chromozomální aberace na 4. chromozomu

Diagnostika	prenatální vyšetření, genetické testování
--------------------	---

Vyšetření v ČR	CG21
-----------------------	------

Incidence ve světě	1:50 000
---------------------------	----------

Prognóza	dle fenotypu; 20–40 let
-----------------	-------------------------

Klasifikace a odkazy

MKN-10	Q93.3 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q93.3)
MeSH ID	D054877 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D054877)
OMIM	194190 (https://omim.org/entry/194190)
orphanet	ORPHA280 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Diseases_Search.php?lng=EN&data_id=147)
MedlinePlus	18474167 (https://medlineplus.gov/ency/article/18474167.htm)
Medscape	950480 (https://e)

Soubor:Deletion of short
arm of the chromosome 4
in a patient with Wolf-
Hirschhorn syndrome.jpg

Delece krátkého raménka
chromozomu 4 u pacienta
s Wolf-Hirschhornovým
syndromem