

Σύνδρομο από μικροελλείμματα

Τα σύνδρομα από μικροελλείμματα οφείλονται σε χρωμοσωμικά ελλείμματα μεγέθους < 5 Mb, τα οποία δεν ανιχνεύονται με τον συμβατικό καρυότυπο και η ανίχνευσή τους απαιτεί τη χρήση ειδικών τεχνικών όπως ο φθορίζων *in situ* υβριδισμός (FISH), η τεχνική multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) και ο Μοριακός καρυότυπος (aCGH).

Μέθοδος: Στη Διεύθυνση Γενετικής του Ι.Υ.Π η ανίχνευση συνδρόμων από μικροελλείμματα γίνεται με φθορίζοντα *in situ* υβριδισμό (FISH) με τη χρήση σημασμένων με φθοριοχρώματα DNA ανιχνευτών για την υπό μελέτη περιοχή.

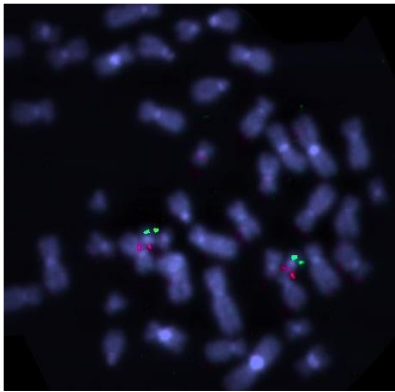
Είδος δείγματος: 2 ml περιφερικό αίμα σε ηπαρινισμένη σύριγγα ή ειδικό φιαλίδιο ξηρής ηπαρίνης (lithium heparin). Ήπια ανακίνηση της σύριγγας/φιαλιδίου.

Χρόνος απάντησης: 4 εβδομάδες.

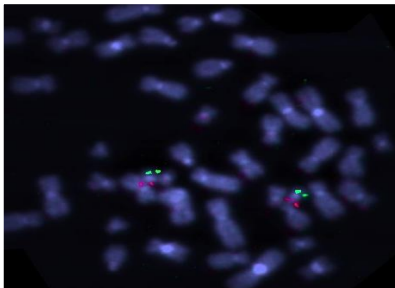
Σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11.2 : Εμφανίζεται παγκοσμίως με συχνότητα 1:4.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών. Οφείλεται σε έλλειμμα μεγέθους 3 Mb στη χρωμοσωμική περιοχή 22q11.2 που πλαισιώνεται από επαναλαμβανόμενες αλληλουχίες χαμηλού αριθμού αντιγράφων. Ελλείμματα της χρωμοσωμικής περιοχής περιελάμβαναν κατά το παρελθόν τα σύνδρομα DiGeorge, υπερωιο-καρδιο-προσωπικό σύνδρομο, καρδιοπροσωπικό σύνδρομο).

Ασθενείς με έλλειμμα 22q11.2 παρουσιάζουν κλινική τερογένεια με ποικίλο κλινικό φαινότυπο, που κυμαίνεται από ήπιο έως σοβαρό. Εμφανίζουν συνήθως συγγενή καρδιοπάθεια (κυρίως κωνοστελεχιαίες ανωμαλίες), σχιστίες, δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου, ανοσοανεπάρκεια, αναπτυξιακή υστέρηση και νεογνική υπασβεστιαϊμία. Το έλλειμμα οφείλεται σε ανασυνδυασμό μη αλληλόμορφων αλληλουχιών στις μειωτικές διαιρέσεις κατά τη διάρκεια της σπερματογένεσης ή της ωογένεσης. Σε ποσοστό περίπου 15% των περιπτώσεων, το έλλειμμα εντοπίζεται σε περιοχή 3 Mb στα μακρά σκέλη του χρωμοσώματος 22 και ποικίλλει σε μέγεθος. Υπάρχουν επίσης άτυπα ελλείμματα εντός της κρίσιμης περιοχής του συνδρόμου DiGeorge. Το έλλειμμα, σε ποσοστό το 90% των ασθενών, προκύπτει *de novo*. Ο κίνδυνος επανεμφάνισης πασχόντων ατόμων στην οικογένεια είναι 50%.

Σύνδρομο Williams: Εμφανίζεται με συχνότητα 1:20000 γεννήσεις. Οφείλεται σε ελλείμματα στη χρωμοσωμική περιοχή 7q11.23 όπου εντοπίζεται το γονίδιο που κωδικοποιεί την ελαστίνη (ELN). Οι ασθενείς έχουν χαρακτηριστικό φαινότυπο με πλατύ στόμα, σαρκώδη χείλη, αραιή οδοντοστοιχία και γεμάτα ζυγωματικά. Οι πασχοντες έχουν συγγενή καρδιοπάθεια, κυρίως υπερβαλβιδική στένωση της αορτής (75%), αναπτυξιακή υστέρηση, ποικίλου βαθμού νοητική υστέρηση, μειωμένη οπτική οξύτητα και υπερασβεστιαμία.



Σύνδρομο D George



Σύνδρομο Williams