

Klinikai genetika

Dr. Fekete György
Semmelweis Egyetem
II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Prezentációs tünet:

Ajak- és szápadhasadék (cheilo- gnatho-
palatoschisis)



A vizsgálat menete

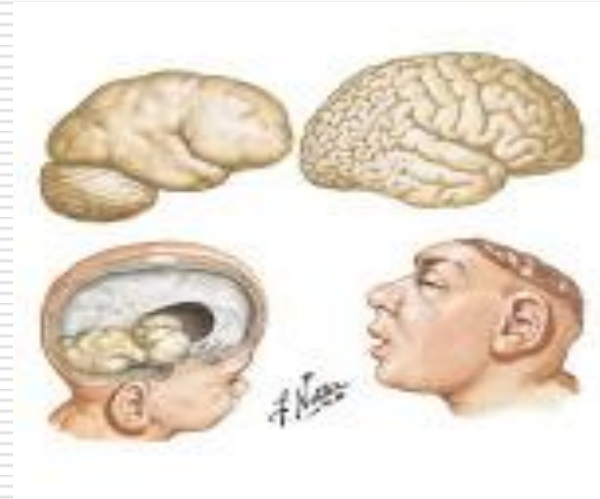
- ☐ családi anamnézis: más rokonnak van
– e ajak/ száypadhasadéka?
 - ☐ familiáris vagy sporadikus?
 - ☐ családfa elemzés
 - ☐ öröklésmenet
-

Izolált rendellenesség?

- ❑ alapos fizikális vizsgálat
 - ❑ műszeres (képalkotó) vizsgálatok
 - ❑ öröklésmenet: polygénés, multifaktoriális modell szerint ismétlődő rendellenesség
-

Egyéb, újszülöttkorban felismerhető izolált rendellenességek

- ☐ anencephalia
- ☐ spina bifida
- ☐ csípőficam
- ☐ oesophagus- és bélatriasiák



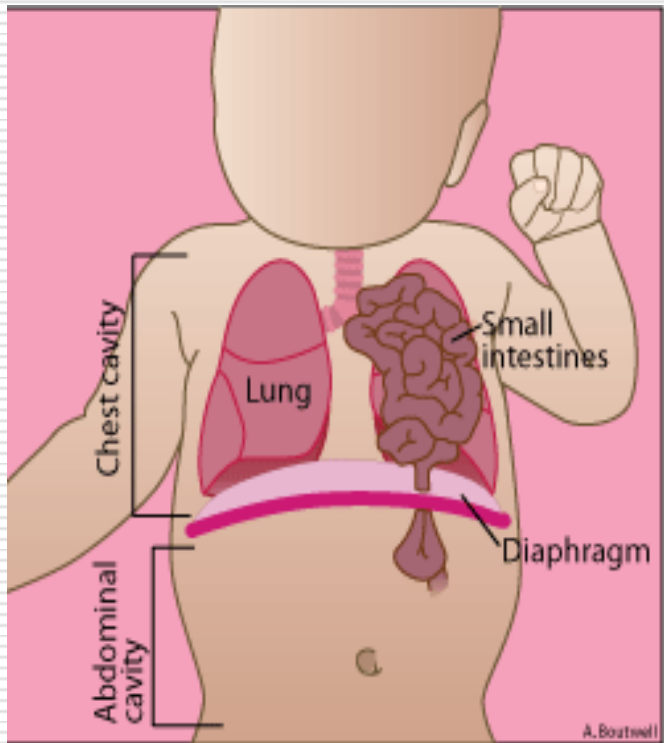
Spina bifida



Izolált rendellenességek

- ☐ pyelectasia (obstructiv uropathia)
 - ☐ diaphragma hernia
 - ☐ omphalocele
 - ☐ cong. vitiumok
-

Diaphragma hernia



Omphalocele



Van – e egyéb társuló tünet?

- ☐ értelmi fejlődés elmaradása
 - ☐ mozgás fejlődés elmaradása
 - ☐ szervi tünetek: a máj, a vesék, a szív működési zavarai, fejlődési rendellenességei
 - ☐ endokrinológiai tünetek,
 - ☐ immunológiai eltérések
-

Ha nem izolált rendellenesség...

☐ lehet – e chromosoma
aberratio?

A chromosoma rendellenességek gyanújelei

- ❑ a koponya és arc alaki rendellenességei (craniofacialis dysmorphism)
 - ❑ az értelmi fejlődés elmaradása
 - ❑ a mozgásfejlődés elmaradása
 - ❑ több szervre kiterjedő major rendellenességek
 - ❑ minor anomáliák
-

Patau -, Edwards syndroma

Klaus Patau 1908-1975, John Hilton Edwards 1928-2007

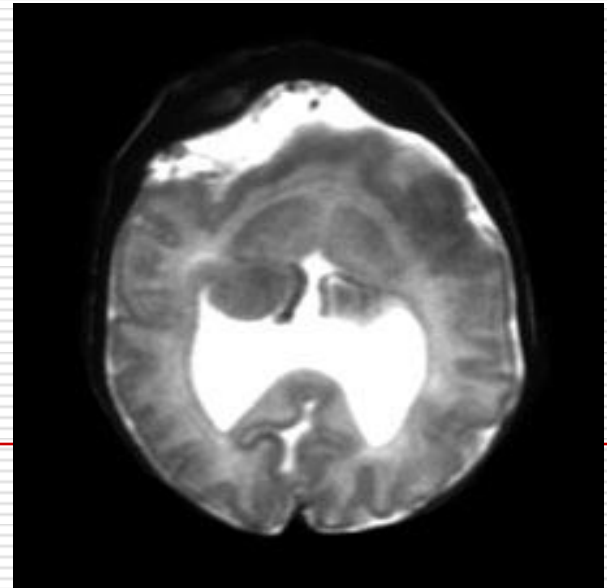
- Patau syndroma (a 13-as chromosoma trisomiája)



- Edwards syndroma
(a 18-as chromosoma trisomiája)
-

Patau syndrome

- ☐ microphthalmia
- ☐ holoprosencephalia
- ☐ microcephalia
- ☐ corpus callosum agenesis



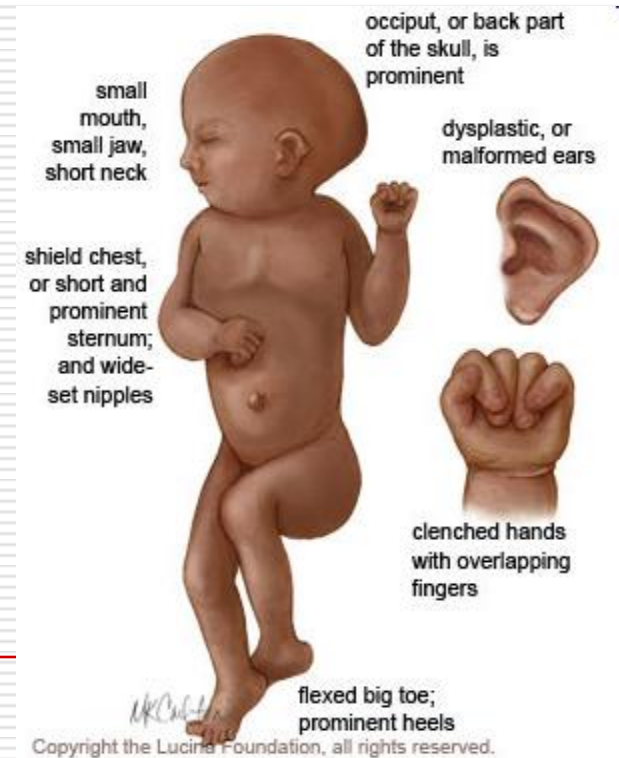
Patau syndrome

- ❑ psychomotoros elmaradás
- ❑ postaxialis hexadactylia
- ❑ szívhibák
- ❑ a vesék cystás elváltozásai



Edwards syndrome

- micrognathia
- kamtodactylia
- dongaláb
- súlyos fejlődési elmaradás



Kamptodactyilia (rögzült flexiós tartás)



Edwards syndrome

- ☐ szívhibák (VSD)
- ☐ patkóvese
- ☐ kp. Idegrendszeri görcsök



Dongaláb



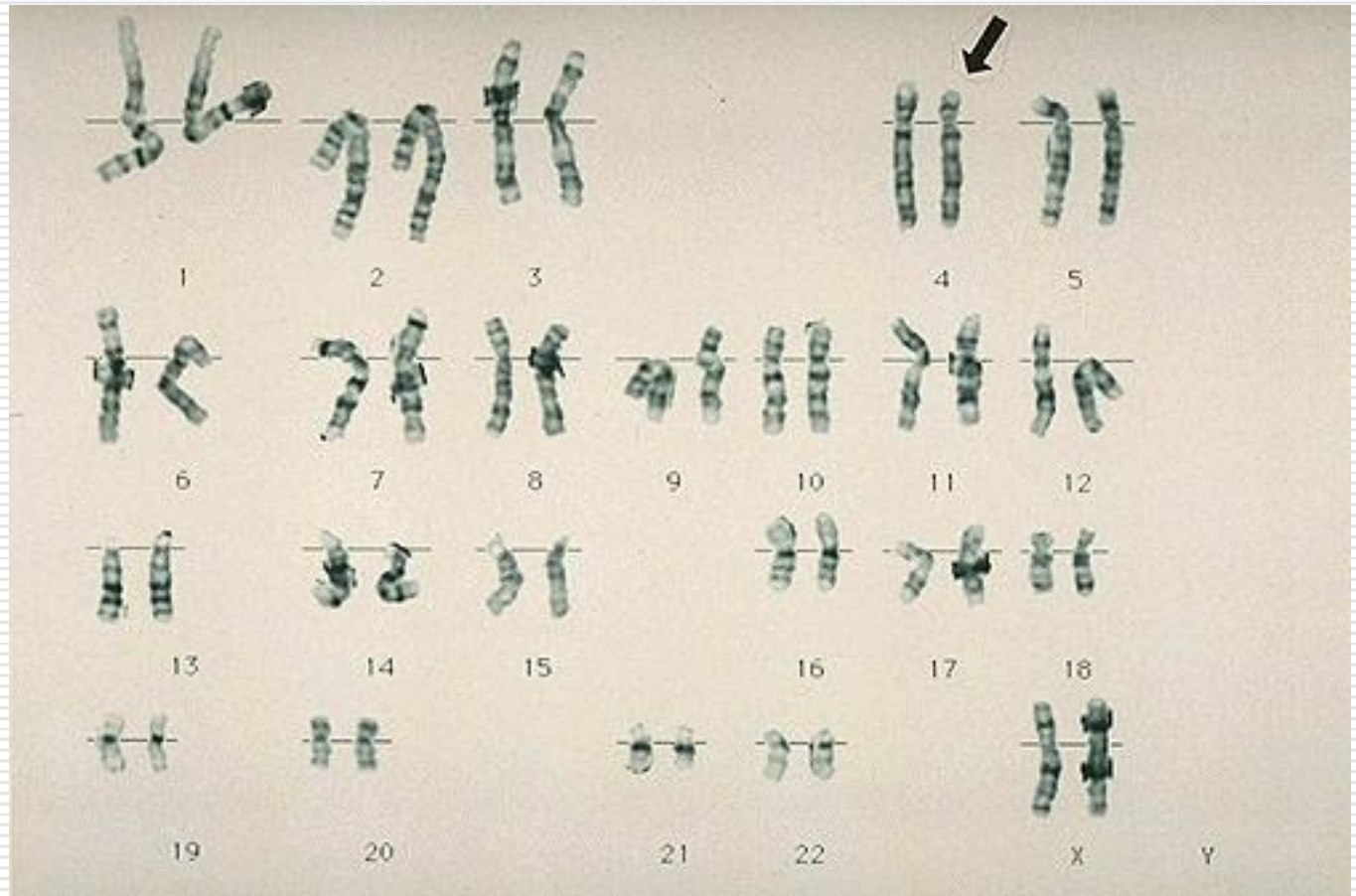
Wolf- Hirschhorn syndroma

Ulrich Wolf 1933- , Kurt Hirschhorn 1926-



Wolf – Hirschhorn syndrome

4p16.3-
microdeletio

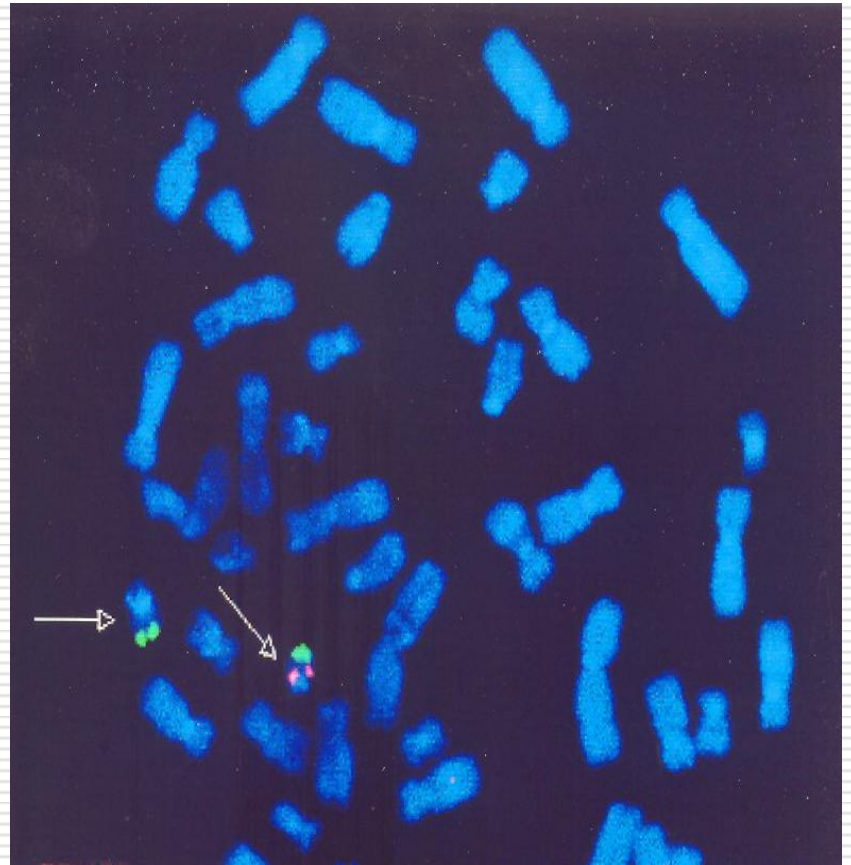


-
- ☐ dolichocephalia, magas homlok
 - ☐ psychomotoros elmaradás
 - ☐ hypertelorismus
 - ☐ a kéz I. ujjának hypoplasiája
-



DiGeorge syndrome

22q11.2 microdeletion



DiGeorge syndrome, velocardiofacialis syndrome

Angelo Mari DiGeorge 1921-2009

- ☐ jellegzetes arc
 - ☐ mellékpajzsmirigy hypoplasia
 - ☐ újszülöttkori hypocalcaemia
 - ☐ hypothyreosis
 - ☐ thymus aplasia
 - ☐ immunhiányos állapot
-

DiGeorge syndrome

- ❑ aortaív és truncus fejlődési rendellenességek
 - ❑ hallás zavar
 - ❑ sérvek
 - ❑ psychomotoros elmaradás
 - ❑ pszichiátriai betegségek
-

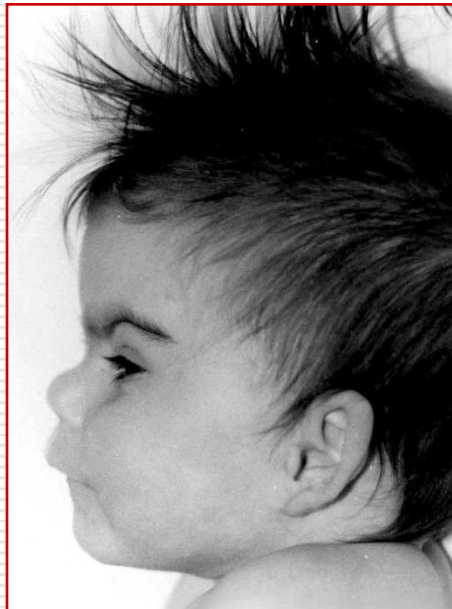
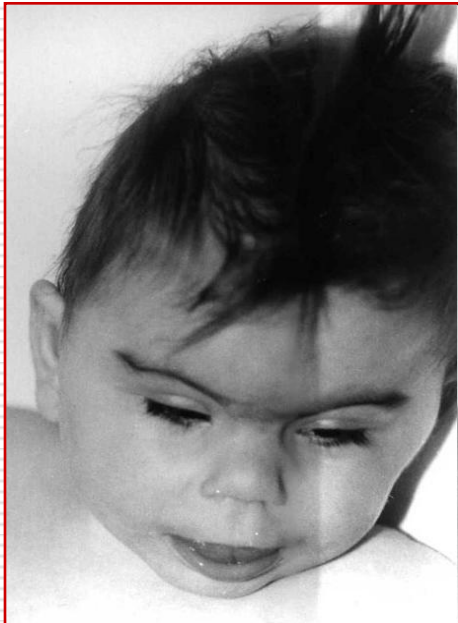
Cornelia de Lange – Brachmann syndroma

Cornelia Catharina de Lange 1871- 1950, holland gyermekorvos

Winfried R. Clemens Brachmann 1888- 1969, német orvos

Familiaris: 3-as chromosoma hosszú kar részleges trisomiája

NIPBL (delangin), 5p13.1 deletio

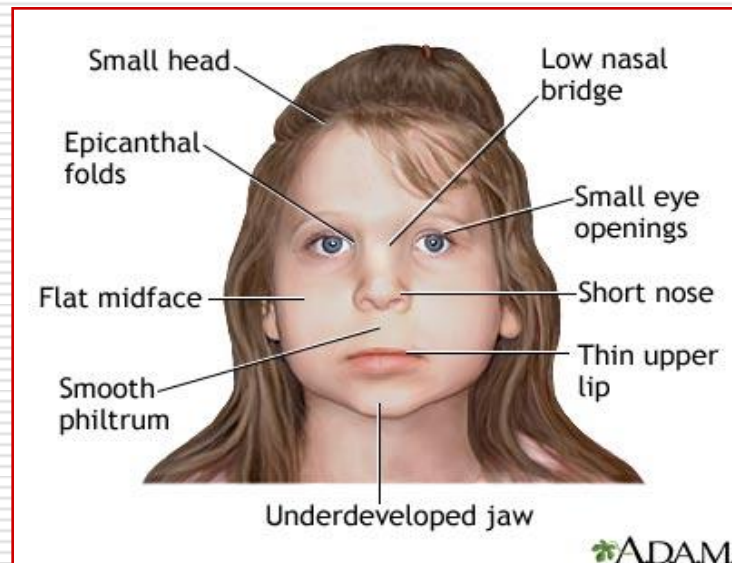


A phenotypus feltűnő jellegzetességei

- ☐ száypad/ ajak hasadék
 - ☐ synophrys (összenőtt, vastag szemöldök)
 - ☐ mély elülső és hátulsó hajvonal
 - ☐ vékony ajkak, „ponty” száj
 - ☐ hosszú philtrum
 - ☐ ptosis, myopia
-

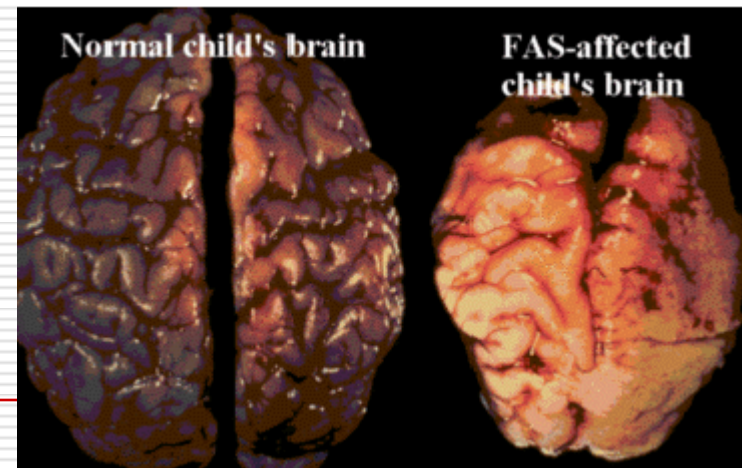
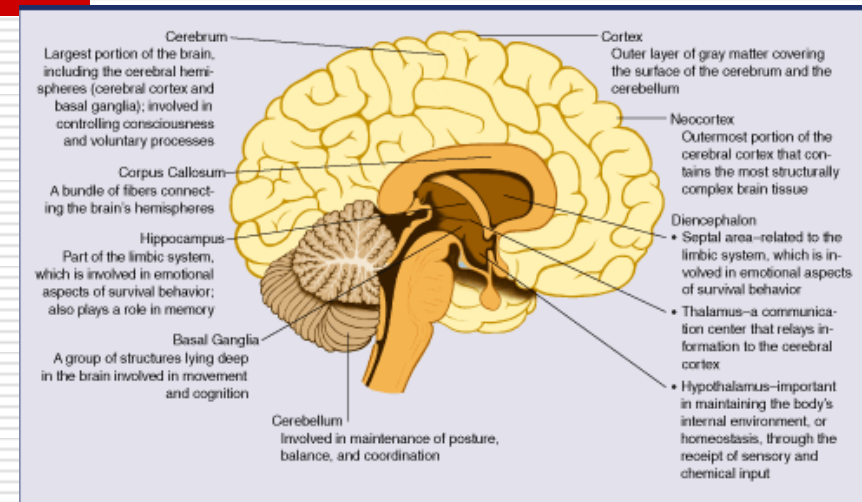
Magzati alkohol syndroma

- ❑ ajak – szájpád hasadék
- ❑ mély, besüppedt orrgyök
- ❑ kis orr, előrenéző orrnyílásokkal
- ❑ alacsony homlok, hirsutismus e régióban
- ❑ mélyen helyezett fülek
- ❑ vékony felsőajak
- ❑ elsimult philtrum
- ❑ csökevényes mandibula



Korai agyi károsodás

- ❑ corticalis atrophia
- ❑ cerebellum hypoplasia
- ❑ corpus callosum agenesis
- ❑ basalis ganglionok károsodása



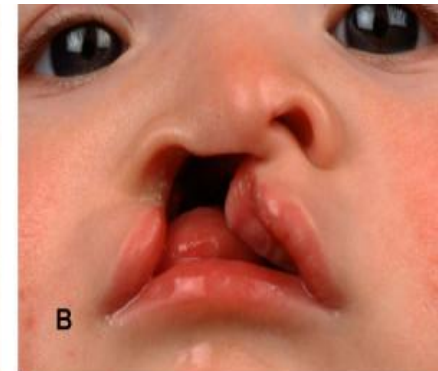
Kábítószer

- Amfetaminok (Ecstasy, metamfetamin/ice/, speed)

Kis adagban nem okoznak veleszületett rendellenességet

Folyamatos, nagy adagban: vitiumok, ajak- szájpad hasadék

Egyéb teratogén hatásokkal (alkohol, dohányzás) együtt érvényesül, nehéz külön értékelni



Kötőszöveti rendellenességek

- ❑ supravulvularis aorta stenosis
 - ❑ a. pulmonalis stenosis
 - ❑ mitralis billentyű prolapsusa
 - ❑ ASD, VSD
-

-
- sérv
 - bél diverticulosis
 - vastkos ajkak
 - hangszalag lazasága
-

Williams- Beuren syndroma

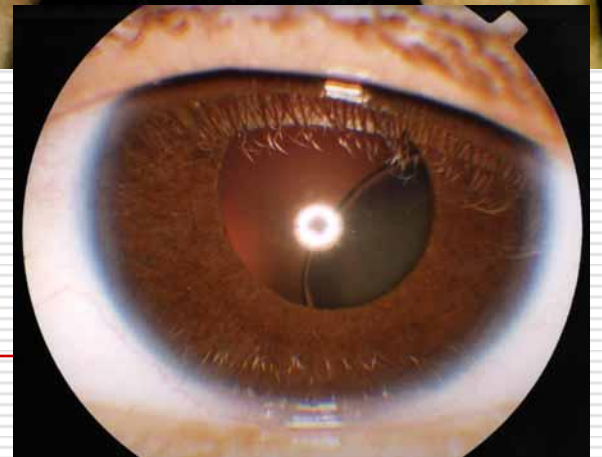
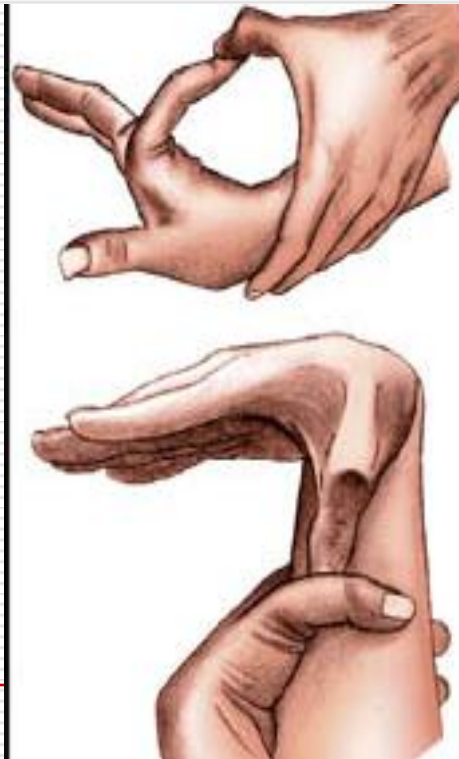
Elastin gén deletio: 7q11.2

J.C.P. Williams 1930-?, Alois Beuren 1919-1984



Marfan syndrome

- 1:16000-25000, a fibrillin-1 gén mutációi, 15q21.1



Egyéb szervrendszerek rendellenességei

- ☐ csontok, ízületek
 - ☐ izomrendszer
 - ☐ bőr és bőrfüggelékek
-

Ektodermalis dysplasia és hasadék képződés együttese

AD, p63, 7q21-22



Achondroplasia



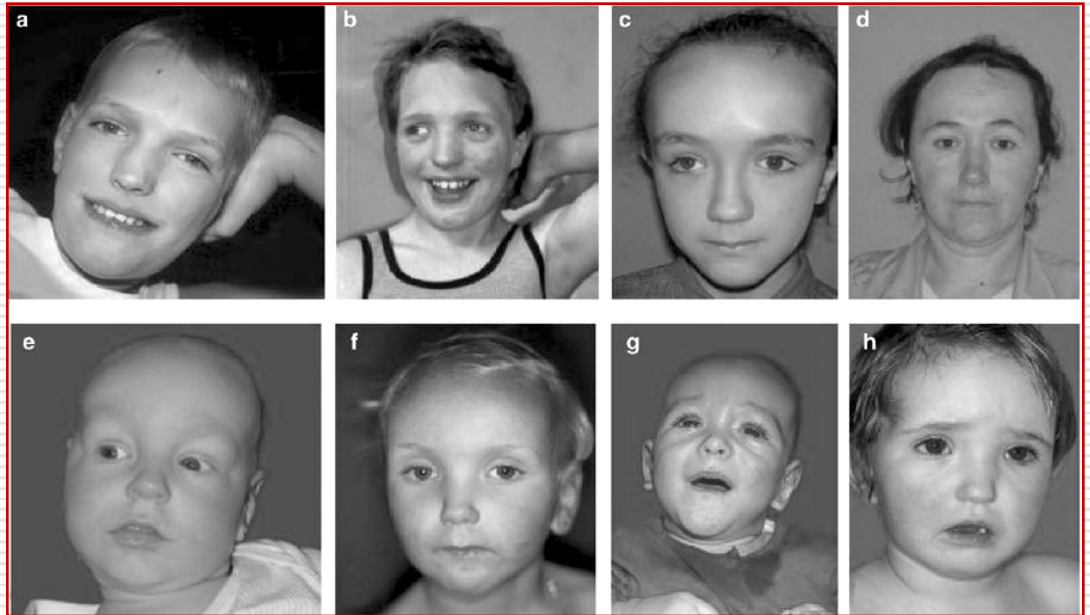
*Large head with
prominent forehead*

*Normal-sized torso
with short arms
and legs*

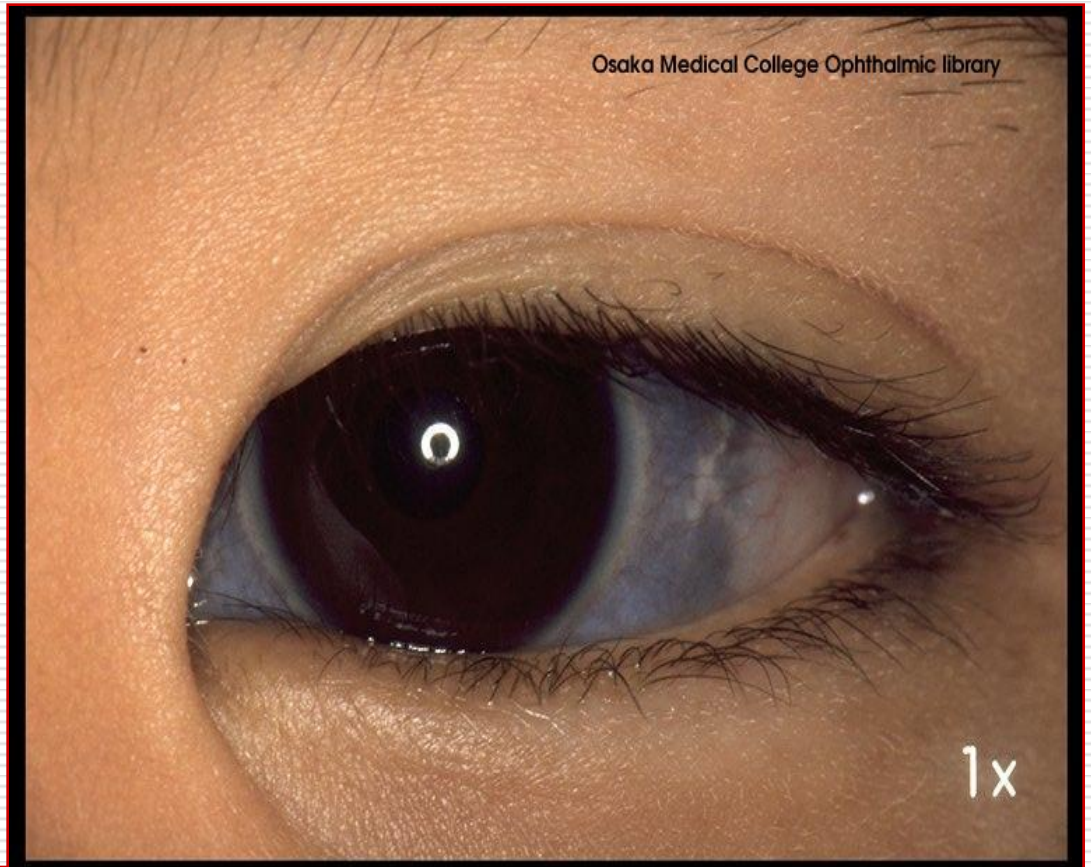
Copyright © The Lucina Foundation, all rights reserved.

Magas, széles homlok

Sotos szindróma
NSD1 gén, 5q35
(nuclear receptor
binding SET
domain protein 1)



Osteogenesis imperfecta



Dentinogenesis imperfecta



Egyetlen gén hibája miatt kialakuló kórképek gyanújelei

- ❑ általában több szervre kiterjedő tünetegyüttes
 - ❑ ismételt családi előfordulás
 - ❑ a családban vérrokonok közötti házasság
 - ❑ jellegzetes phenotypus
-