Κλινική και γενετική διερεύνηση ασθενούς με ραβδοειδή όγκο νεφρού και δακτυλιοειδές χρωμόσωμα 22

Νικολέτα Σελέντη[1], Αγγελική- Ελένη Σφετσιώρη[2], Σμαράγδη Καλομοίρη[2], Ξένια Λόσεβα[2], Ευγενία Μάγκου[2], Μαρία Νικήτα[2], Χαρίκλεια Κελαιδή[2], Νίκος Μαρινάκης[1], Φαίδωνας Νικόλαος Τηλέμης[1], Αφροδίτη Καμπουράκη[1], Κωνσταντίνα Κοσμά[1], Δημήτρης Δογάνης[2], Περικλής Μακρυθανάσης[1]

[1]Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάδα

[2] Ογκολογικό Τμήμα, Γ.Ν. Παίδων Αθηνών "Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού", (ΟΤΑΚ). Ογκολογικό Νοσοκομείο Παίδων «Μαριάννα Β. Βαρδινογιάννη- ΕΛΠΙΔΑ»

Εισαγωγή:
Τα δακτυλιοειδή χρωμοσώματα (RCs) αποτελούν σπάνιες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, με εκτιμώμενη συχνότητα περίπου 1:50.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών. Παρότι μπορούν να αφορούν οποιοδήποτε χρωμόσωμα, σχεδόν το 50% των αυτοσωμικών δακτυλιοειδών χρωμοσωμάτων προέρχεται από ακροκεντρικά χρωμοσώματα. Το δακτυλιοειδές χρωμόσωμα 22 [r(22)] συγκαταλέγεται στα συχνότερα αναφερόμενα δακτυλιοειδή χρωμοσώματα, αντιπροσωπεύοντας περίπου το 10% των περιπτώσεων.

Υλικά και Μέθοδοι:
Κορίτσι ηλικίας 20 μηνών παρουσίαζε αναπτυξιακή καθυστέρηση, ήπια δυσμορφικά χαρακτηριστικά και ραβδοειδή όγκο του νεφρού. Μετά την κλινική αξιολόγηση, πραγματοποιήθηκαν συμβατικός καρυότυπος και αλληλούχηση ολόκληρου του εξώματος (WES).

Αποτελέσματα:
Ο συμβατικός καρυότυπος ανέδειξε r(22). Η WES επιβεβαίωσε ετερόζυγες παθογόνες διαγραφές στις περιοχές χρωμοσωμικής θραύσης και επανασύνδεσης. Η ασθενής ολοκλήρωσε τη θεραπεία όσον αφορά τον όγκο και βρίσκεται σε παρακολούθηση πάνω από 2 έτη από τη διάγνωση.

Συμπέρασμα:
Τα δακτυλιοειδή χρωμοσώματα σχετίζονται με κλινική ετερογένεια, ανάλογα με το εμπλεκόμενο χρωμόσωμα, το μέγεθος της διαγραφής και το επίπεδο μωσαϊκισμού. Η γενετική αξιολόγηση με συμβατικό καρυότυπο και WES παρέχει πολύτιμες πληροφορίες για τη γενετική συμβουλευτική που ακολουθεί.