

Silver-Russelli sündroom – 11p15 piirkonna ümberkorraldused

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487
www.kliinikum.ee/geneetika

Silver-Russelli sündroomile (SRS) on iseloomulik intrauterinne ja postnataalne kasvupeetus (≤ 2 SD), suhteline makrotsefaalia ja väike kolmnurkne nägu etteulatava otsmikuga. Lisaks võib olla hulgaliselt düsmorfseid tunnuseid, millest olulisemad on 5. sõrme klinodaktüülia, erinevus jäsemete pikkuses ja hemihüpotroofia. Lastel võivad tekkida arengu mahajäämus ja õpiraskused. Geneetiliselt on SRS väga heterogeenne ning geneetiline põhjus leitakse ~60%-l kliiniliselt diagnoositud SRS patsientidest. SRS esinemissagedus Eestis on 1 : 15886. Molekulaarselt on SRS puhul tegemist verimishäirega 11. ja 7. kromosoomis.

Võimalikud SRS molekulaarsed põhjused on toodud alljärgnevas tabelis.

SRS molekulaarsed põhjused	% patsientidest
Hüpometülatsioon <i>H19/IGF2</i> (11p15.5, isapoolne)	35–50%
Emapoolne uniparentaalne disoomia 7. kromosoomis	7–10%
Kromosomaalsed ümberkorraldused 11. kromosoomis (11p15.5)	1%
Muutused geenides <i>IGF2</i> , <i>CDKN1C</i> , <i>PLAG1</i> ja <i>HMGA2</i>	1%
Kromosomaalsed ümberkorraldused 7. kromosoomis	Väga harv
Teadmata	40%

Uuritavad muutused

- ümberkorraldused 11p15.5 regioonis MLPA meetodil.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse täidetud tellimisleht – [Beckwith-Wiedemanni ja Silver-Russelli sündroomid](#). Saatelehe leiab kodulehelt <https://www.kliinikum.ee/geneetika>.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	2–5 mL
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikutega. Prenataalse diagnostika puhul on uuritavaks materjaliks amnionirakkude kultuur või koorionikude.

Prenataalse diagnostika korral tuleb tellida lisauuring välistamiseks koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsiooni ema materjaliga.

Vt Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg kuni 45 päeva alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: metülatsioonitundlik MLPA (*Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification*)

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Silver-Russelli sündroomi kahtlus, prenataalne diagnostika.

Tiina Kahre/Piret Mertsina

Muudetud 16.05.23