

Nimi.....

Proovi kuupäev.....

Beckwith-Wiedemanni ja Silver-Russelli sündroom

Kood 66618

SA TÜ Kliinikumi ühendlabor

Geneetikakeskus, L.Puusepa 2, Tartu 51014

tel. 7319491; fax. 7319484. Kodulehekül www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Beckwith-Wiedemanni ja Silver-Russelli sündroom

Kood 66618

Uuringu eesmärk

- diagnoosi kinnitamine
- kandluse määramine
- prenataalne uuring

Patsiendi nimi.....

Isikukood.....

Saatev asutus.....

Osakond.....

Raviarst.....

Vanus uurimisel.....

Proovi kuupäev...../...../.....

Beckwith-Wiedemanni sündroomi (BWS) diagnostilised kriteeriumid:

Uuringu tegemise näidustuseks on vähemalt 3 olulise tunnuse või 2 olulise + 1 kaasuva tunnuse olemasolu (palun teha ring ümber patsiendil esinevatele tunnustele).

Olulised tunnused:

1. Eesseina defekt: omfalotseele või nabasong
2. Suur keel
3. Makrosoomia (pikkus ja kaal vähemalt 97protsentiili)
4. Kõrvalesta eesmisel vaod ja/või kõrvalesta taga täksid
5. Vistseromegaalia (maks, neerud, põrn, pankreas, neerupeesed)
6. Embrüonaalne tuumor lapseas
7. Hemihüperplaasia
8. Adrenaalse korteksi tsütomegaalia
9. Neerude anomaalia (medullaarne düsplaasia)
10. Positiivne perekonna anamnees BWS-le
11. Suulae lõhe

Kaasuvad tunnused:

1. Rasedusega seotud patoloogia (suurenenud platsenta, polühüdramnion, ja/või paksenenud nabaväät, enneaegne sünnitus)
2. Neonataalne hüpoplükeemia
3. Nevus flammeus = "kurenoka jälg"
4. Kardiomegaalia/struktuuraalne südame anomaalia /kardiomiopaatia
5. Iseloomulik nägu
6. Kõhu sirglihase avatus
7. Kalendaarsest ees luuline vanus

Silver-Russelli sündroomi (SRS) diagnostilised kriteeriumid:

SRS diagnostika tegemiseks vajalik vähemalt 8 tunnuse olemasolu (palun teha ring ümber patsiendil esinevatele tunnustele). Maksimaalselt on võimalik 15 tunnust.

Kasvunäitajad sünnil

1. Sünnikaal < 10 protsentiili
2. Sünnipikkus < 10 protsentiili
3. Suhteline makrotsefaalia (50 protsentiili ja üle)

Postnataalne areng

4. Pikkus < 3 protsentiili
5. Pea ümbermõõt 3-97 protsentiili vahel
6. Normaalne kognitiivne areng

Keha asümmeetria

7. Näo asümmeetria
8. Keha asümmeetria
9. Jäsemete asümmeetria

Näo fenotüüp

10. Kolmnurkse kujuga nägu
11. Kõrge ja esilevõlvuv otsmik
12. Muu: väike lõug, kitsas ülahaar, allapoole suunatud nurkadega suu ja/või kaua avatud suur lõue

Muud tunnused

13. V sõrme klinodaktüülia
14. Genitaalide anomaalia (krüptorhism, hüpospaadia)
15. Muu: brahhümesofalangia, varvaste sündaktüülia, kubeme song ja/või pigmentatsiooni häired