



## DESANTO-SHINAW SÜNDROOM

ORPHA: 466943 OMIM: 616708

Esinemissagedus <1:1 000 000

### Ülevaade

DeSanto-Shinaw sündroom (tuntud ka kui DESHH, DSS või WAC sündroom) on haruldane geneetiline haigus (<1 / 1 000 000), mida iseloomustab intellektipuue ning mitmed düsmorfseid välised tunnused. Sündroomi iseloomustab veel hüpotoonia, füüsiline ja vaimne arengu mahajäävus, käitumishäired, nägemis- ja kuulmismeele häired, kõhukinnisus ning söömiskäitumised.

Tüüpiliste düsmorfsete tunnuste alla kuuluvad lamedad näojooned, lai laup, paksu karvaga monokulm, sügavad silmad, allapoole kaldus silmanurgad, sügav ninasild (*depressed nasal bridge*), bulboosne nina tipp (*bulbous nasal tip*), tahapoole roteerunud kõrvad, lopsakad põsed, õhuke ülahuul, sissepoole pöördunud rinnanibud ning hirsutism ehk naiste karvakasv. Käitumishäiretest domineerib aktiivsus- ja tähelepanuhäire, kuid võib esineda ka ärevust, hootist agressiivust ning autistlikke ilminguid.

### Tekkepõhjused

Haigus tekib kui üks inimese kahest WAC geenist koopiast ei funktsioneeriks korralikult. See võib olla põhjustatud geenis asuva piirkonna mutatsioonist või deletsioonist (geeni kadu). Inimesel on 23 paari kromosoomi, ühe poole paarist saab igalt vanemalt ning kokku tekib 46 kromosoomi. WAC geen asub 10ndal kromosoomil ning ta kodeerib olulist valku, mis osaleb erinevates rakulistes ja pärilikkusaine (DNA) protsessides, sealhulgas aju arenguks vajalikes protsessides.

Vahel võivad geenipiirkondade deletsioonid hõlmata endas suuremat ala, kui ainult WAC geen. Sel juhul on tabatud ka naaberpiirkonnad, nii on näiteks 10p12p11 deletsiooni sündroomi puhul, kus lisaks WAC geenile on haaratud ka teisi, tänu millele võivad lisanduda muud probleemid - näiteks südame anomaaliad.

### Diagnostika

Ametlikud diagnostilised kriteeriumid puuduvad.

### Haigusele viitavad tunnused

DeSanto-Shinaw sündroomile peaks mõtlema indiviididel, kel esinevad kas mõned või kõik järgnevatest tunnustest:

- Arengu hilinemine või varieeruva tõsidusega intellektipuue.
- Üks või rohkem alljärgnevatest:
  - o Generaliseerunud hüpotoonia vastsündinuas koos või ilma suulihaskonna hüpotooniaga.
  - o Vastsündinua toitumiskäitumiskäitumised, toidu refluks ja/või kõhukinnisus.

- o Käitumuslikud häired: ärevus, aktiivsus- ja tähelepanuhäire, agressiivne käitumine, uneraskused ja/või autismispektri häire.
- o Hingamise probleemid: sagedased infektsioonid, astma ja või ebanormaalne hingamismuster.
- o Ebanormaalne silmanägemine: langenud kortikaalne nägemine, kõõrdsilmsus ning refraktiivsed vead.

Ülejäänud vähempetsiifilised tunnused diagnoosile mõtlemiseks:

- Krambihood.
- Jäsemete (sh sõrmede ja varvaste) anomaaliad: lühikesed sõrmed, prominentsed sõrmetipu padjakesed, lampjalad.
- Sissepoole pöördunud rinnanibud.

### Esmasele diagnoosile järgnevad hinnangud

Haiguse ulatuse ning individuaalsete ravivajaduste hindamiseks peab patsienti suunama järgnevate erialaspetsialistide juurde.

Eriala/mure	Hinnang	Kommentaar
<b>Kasv</b>	Kasvuparameetrite identifitseerimine	
<b>Oftalmoloogia</b>	Silmaarsti ülevaatus	
<b>Kõrva-nina-kurgu</b>	Kuulmiskontroll kui esinevad kliinilised viited kuulmislangusele	Kõrvalekallete korral suunata otolarüngoloogi vastuvõtule
<b>Gastroenteroloogia/toitumishäired</b>	Hinnang refluksile ja/või kõhukinnisusele; toitumisprobleemide hinnang	Kõrvalekallete korral suunata gastroenteroloogile ja/või toitumisterapeutile
<b>Hingamine</b>	Hinnang respiratoorsüsteemile kui esinevad kliinilised viited korduvatele infektsioonidele ja/või astmale	Kõrvalekallete korral suunata pulmonoloogi vastuvõtule
<b>Urogenitaal</b>	Ultraheliuuring neerudest kui esinevad kliinilised viited neeruprobleemidele	Kõrvalekallete korral suunata nefroloogi vastuvõtule
<b>Psühhiaatria/käitumuslik</b>	>12 aastastele: kliiniline skriining käitumuslike probleemidele sh unehäired, aktiivsus- ja tähelepanuhäire, ärevus ja/või autismispektri häirele viitavad tunnused	Kaaluda suunamist autismispektri häirete ametlikule testimisele

<b>Neuroloogia</b>	Hinnang võimalikule krampihoogude aktiivsusele	Kui esineb, kaaluda EEG uuringut ja suunamist neuroloogile
<b>Varia</b>	Multidistsiplinaarne arengu hinnang, sh mootorika, kõne, üldine kognitsioon Konsultatsioon kliinilise geneetiku või geneetilise nõustajaga	Suunata arenguga tegeleva pediatri või psühholoogi vastuvõtule

### Geneetiline nõustamine

Haigus pärandub edasi autosoom-dominantsel kujul.

#### Risk pereliikmetele

Patsiendi vanemad:

- Haiguse ülekandumist vanematelt järglasele ei ole hetkel raporteeritud.
- Tänapäevaks kirjeldatud juhtude põhjal on kõik peale ühe juhu seotud de novo ehk uustekkeliste mutatsioonidega antud geenipiirkonnas. Erandjuhtumi põhjal oli eeldatavasti tegu iduliini mosaiiksusega.
- Molekulaargeneetiline testimine on soovitatud patsiendi vanematele.

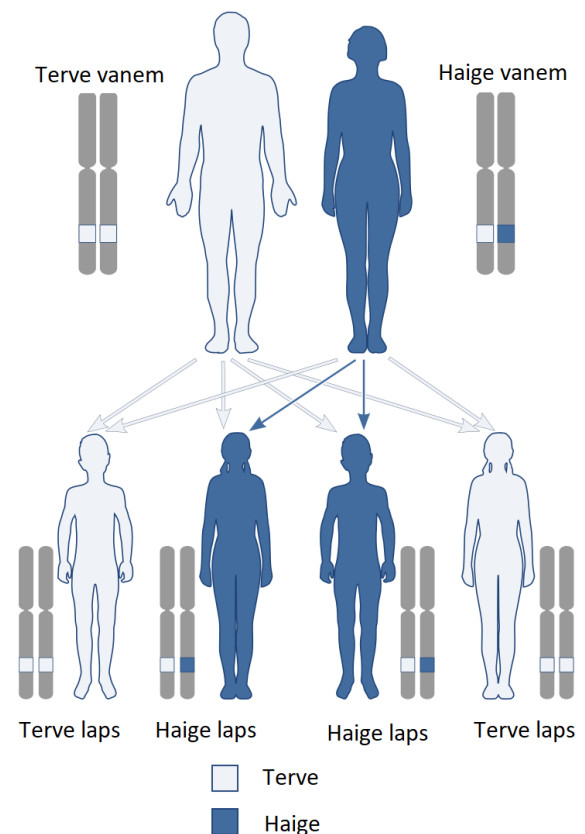
Patsiendi õed/vennad:

- Risk õdedele/vendadele sõltub patsiendi vanemate geneetilisest staatusest.
- Kui patsiendi vanemaid ei ole haiguse osas geneetiliselt testitud kuid kliiniliselt näivad olevat mõjutamata on risk madal, kuid siiski kõrgem üldpopulatsiooni riskist, kuna esineb võimalus vähem tõsise, diagnoosimata haiguse vormi esinemiseks iduliini mosaiiksusega vanemal.

Patsiendi järglased:

- Igal patsiendi järglasel on 50% võimalus pärida haigust põhjustav patogeenne variant.
- Järglastele pärandunud haiguse tõsidust ei saa prognoosida, kuna kliinilise pildi varieeruvust on täheldatud õdede/vendade ning mittesugulaste puhul, kel esineb haiguse sama patogeenne variant.

### Autosoom-dominantne



**Joonis 1.** Autosoom-dominante pärandumine.  
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022

## Kasutatud kirjandus

[Orpha.net](http://Orpha.net)

[Rarechromo.org](http://Rarechromo.org)

[Pubmed](http://Pubmed)