

KROMOSOOM 6 OSALINE TRISOOMIA 6Q

ORPHA: 96098 OMIM 177980

Esinemissagedus teadmata, kirjeldatud alla 50 juhtu

Ülevaade

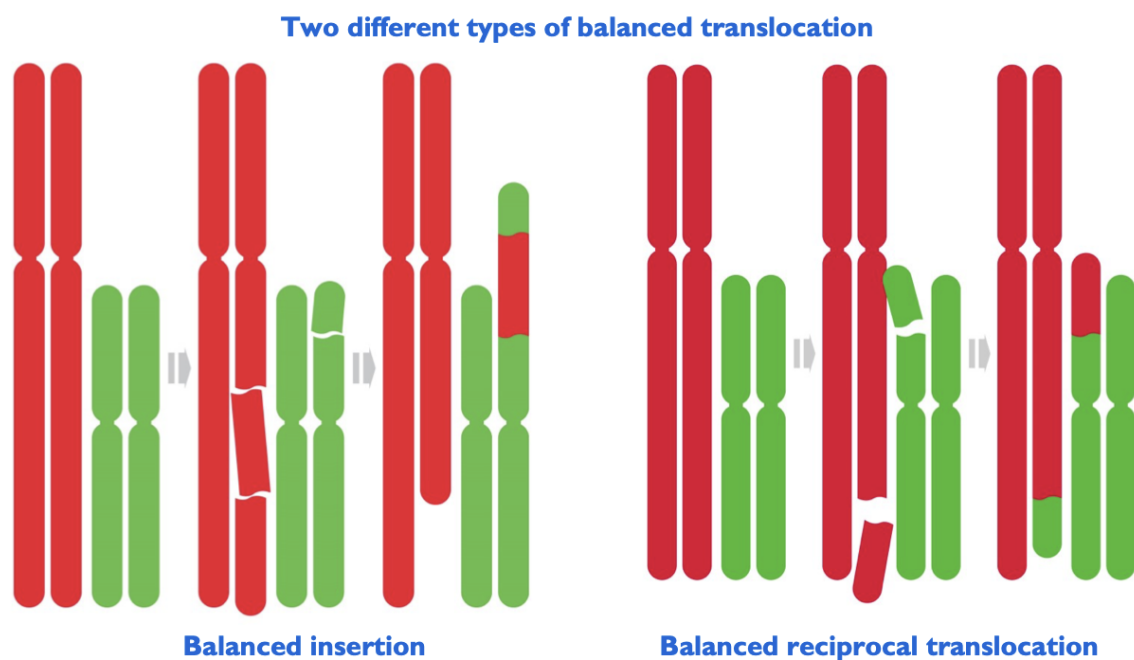
Kromosoom 6, osaline trisoomia 6q on äärmiselt haruldane kromosoomihäire, mille korral rakkudes on 6. kromosoomi pika õla (6q) osa olemas kolmes eksemplaris tavalise kahe asemel.

Sümptomid ja nende raskusaste võivad märkimisväärselt varieeruda. Sagedasemad tunnused on kasvupeetus, füüsiline või vaimne puue, kolju- ja näopiirkonna väärarengud, lühike või kaelavoldiga kael, liigeste kontraktuurid (liigeste piiratud liikuvus ebanormaalse painutuse või sirutuse tõttu) ning muud struktuursed kõrvalekalded.

Tekkepõhjused

Enamikul juhtudel on kromosoom 6 osaline trisoomia 6q tekkinud ühel vanemal esineva balansseeritud kromosoomi ümberkorralduse tõttu. Sagedamini esineb see emapoolselt. Tavaliselt on tegemist balansseeritud translokatsiooniga – see tähendab, et kromosoomide osad on omavahel kohti vahetanud, kuid pärilikku materjali on ettenähtud määral. Selline muutus ei põhjusta tavaliselt probleeme, kuid suureneb risk, et lapsel tekib päriliku materjali ebaõige jaotus.

Samuti on kirjeldatud juhte, kus osaline trisoomia 6q tekib juhuslikult loote varases arengufaasis (*de novo* muutus). Sellistel juhtudel on vanemate kromosoomid tavapäraseid ning kordusrisk pere järgmisele lapsele on madal, sama üldpopulatsiooni riskiga.



Joonis 1. Võimalike kromosoomi 6 osalise trisoomia põhjuste illustratsioon. Rarechromo, 2025.

Kliiniline pilt

Kromosoom 6 osalise trisoomia 6q sümptomid ja tunnused võivad inimestel olla väga erinevad. Sageli esineb kasvupeetus enne ja pärast sündi, raske või sügav vaimne alaareng, liigutuste ja vaimse tegevuse koostööstamise hiline mine (psühhomotoorne aeglustumine), kolju ja näopiirkonna väärarengud, luu-lihassüsteemi kõrvalekalded ning muud füüsilised iseärasused.

Tüüpilised kolju- ja näopiirkonna tunnused võivad hõlmata väikest pead (mikrotsefaaliat), lamedat nägu ja kuklaosa, mandlikujulisi silmi ning laia silmade vahet, silmalaugude allavajet, väikest kaarjat suud õhukeste huultega, väikest alalõuga (mikrognatiat), suulaelõhet, suurt lamedat nina, ebatavalise kujuga kõrvu ning õhuke si kaarjaid kulme.

Mõnel juhul võivad koljuõmblused (nt koronaar- ja sagitaalsed õmblused) sulguda liiga vara - tekib kraniosünoostoos, mis muudab pea kuju piklikuks ja kitsaks ning lauba ebalo omulikul kõrgeks ja etteulatuvaks.

Paljudel patsientidel esinevad kaela piirkonna kõrvalekalded – kael võib olla lühike ja lai, ees või külgedel võib olla kaelavolt, mis piirab liikumist. Ka juuksepiir võib olla kuklal tavapärasest madalam.

Samuti esineb sageli liigeste jäikus või ebalo omulik asend (kontraktuurid), eriti sõrmedes, randmetes, küünarnukkides, põlvedes ja puusades. Võivad esineda ka sõrmede või varvaste kokkukasvamine (sündaktüülia), jäsemete väärasendid (nt kõverad käed või jalad), selgroo kõverdumine (skolioos), kitsas rindkere ja laialt paiknevad rinnanibud.

Suguelundite kõrvalekalded võivad samuti esineda.

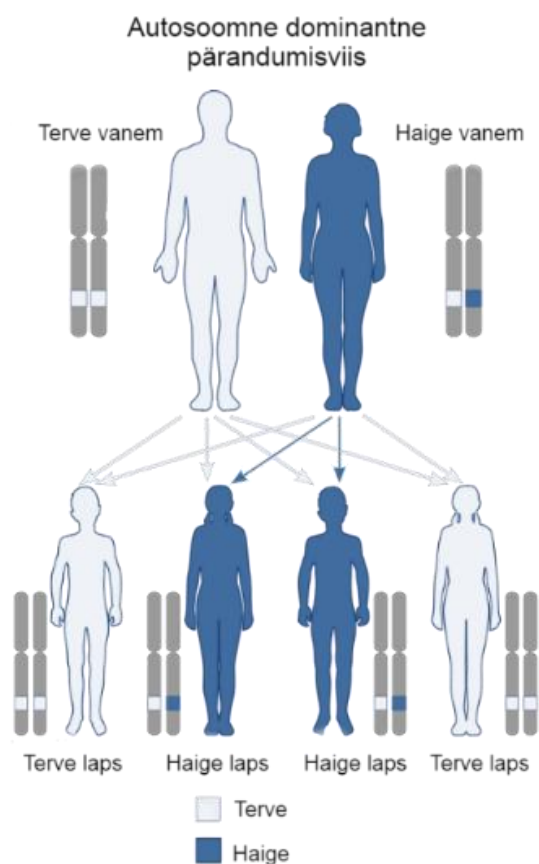
Tüdrukutel võib olla häbememokkade alaarenemine, poistel aga väike peenis (mikropeen is), vähearenenud munandikott, ebanormaalne kusiti ava paiknemine (hüpospaadia) ja/või laskumata munandid (krüptorhism).

Imikud, kes päri vad oma isalt 6q24.2 piirkonnas paikneva HYMAI-geeni lisakoo pia, võivad olla ohustatud kõrge veresuhkru (hüperglükeemia) episoodidest elu esimesel kuul.

Harvadel juhtudel võib esineda ka sisemiste organite väärarenguid- näiteks südame, soolestiku, neerude või aju ehituslikke kõrvalekaldeid.

Pärandumine

Kromosoom 6 osaline trisoomia 6Q pärandub autosoom dominant sel teel. Enamasti on selle diagnoosiga patsient pärinud haigusseoselise muutuse ühelt oma vanemalt, kuid mõnel juhul on geenimuutus tekkinud *de novo* ehk uustekkeliselt, st kumbki vanemaist ei kanna kõnealust muutust. Autosoom-dominantne pärandumine tähendab, et geenimuutusega isiku järglastel on 50% risk pärida antud geenimuutus.



Joonis 2. Autosoomne dominantne pärandumisviis.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Kromosoomi 6 osalise trisoomia 6q ravi sõltub iga inimese konkreetsetest sümptomitest. Tavaliselt vajab patsiendi käsitus mitme spetsialisti koostööd – lastearst, kirurg, ortopeed, füsioterapeut ja teised tervishoiutöötajad.

Mõnel juhul soovitatakse kirurgilist sekkumist, et korrigeerida kolju- ja näopiirkonna, jäsemete, suguelundite või siseorganite väärenguid. Samuti võivad abi anda füsioteraapia, ortopeedilised abivahendid või muud ortopeedilised meetodid, sealhulgas operatsioonid, eriti kui esinevad liigeste kontraktuurid või skolioos. Operatsiooni tüüp ja ulatus sõltuvad väärengu raskusest ja sellega kaasnevatest sümptomitest.

Kromosoomanalüüs ja geneetiline nõustamine on soovitatavad lapse vanematele, et selgitada, kas ühel vanemal võib esineda balansseeritud translokatsioon või mõni muu kromosomaalne ümberkorraldus.

Varajane sekkumine aitab lapsel saavutada võimalikult hea arengu. Kasu võivad tuua

eripedagoogiline tugi, samuti meditsiinilised, sotsiaalsed ja tööalased tugiteenused.

Ravi on peamiselt sümptomaatiline ja toetav, keskendudes elukvaliteedi parandamisele.

Prognosis

Kromosoom 6 osaline trisoomia 6Q muutusega seotud haiguste prognoos on individuaalne ja sõltub mitmest tegurist:

- haiguse raskusaste,
- aeg diagnoosini pärast sümptomite tekkimist,
- sobiva ravi olemasolu.

Mõnel juhul võivad need haigused olla progresseeruvad, vähendades elukvaliteeti või põhjustades eluohtlikke seisundeid. Mõned patsiendid reageerivad ravile hästi, teised vajavad pidevat meditsiinilist tuge.

Kasutatud kirjandus

Raredisesases

<https://rarediseases.org/rare-diseases/chromosome-6-partial-trisomy-6q/>

OMIM

<https://www.omim.org/>

OrphaNet

<https://www.orpha.net>