

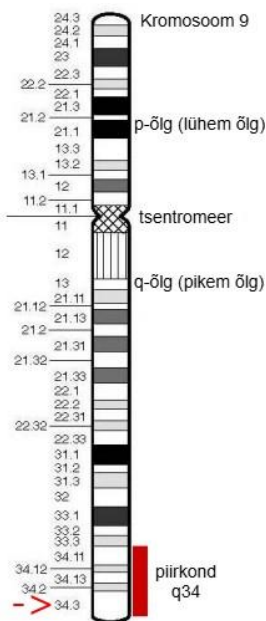
9Q34.3 DUPLIKATSIOONI SÜNDROOM

ORPHA: 96101

Esinemissagedus: teadmata, kirjanduses mainitud mõnikümmend juhtu

Ülevaade

Kromosoomipiirkonna 9q34.3 deletsioon ehk 9. kromosoomi pika õla geneetilise informatsiooni kadu, mis sisaldab *EHMT1* geeni, põhjustab sündroomset neuroarengulist häiret - Kleefstra sündroomi. 9q34.3 piirkonna duplikatsiooni ehk sealse piirkonna geneetilise informatsiooni mitmekordistumisel on samuti seos neuroarengulise häirega, kuid vastava infomatsiooni hulk on vähene. Rots, Rooney, Relator jt on kirjeldanud 15 isikut 10-st erinevast perekonnast 9q34.3 piirkonna duplikatsiooniga. Duplikatsioonid sisaldavad tervet *EHMT1* geeni ja on kogusuuruselt <1,5 Mb.



Tekkepõhjused

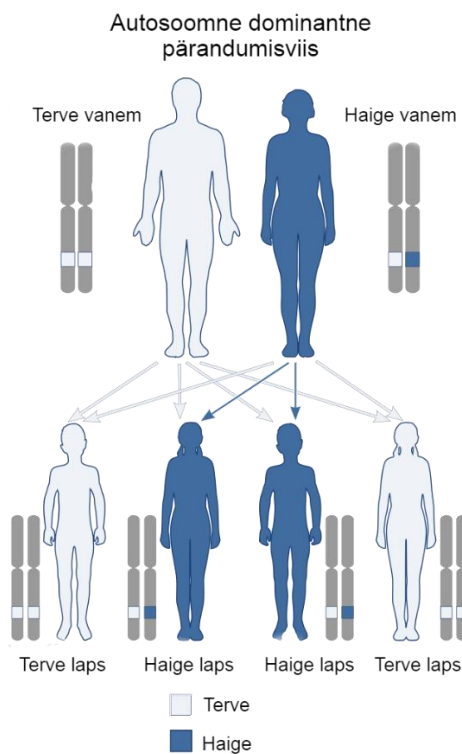
Põhjuseks on inimese kromosoomis toimunud geneetiline muutus, kus osa 9. kromosoomi pika õla (q) piirkonnast, täpsemalt piirkond q34.3 (joonis 1), on kahekordistunud (duplitseerunud). Duplikatsioon, mis hõlmab *EHMT1* geeni, võib avalduda kerge mitte-sündroomse neuroarengulise häirena, mille DNA muutuste muster on erinev Kleefstra sündroomist.

EHMT1 geen kuulub epigeneetilisse juhtsüsteemi, mis reguleerib teiste geenide ekspressiooni ehk geenide poolt juhitud valgu tootmist. See on justkui "lülititi", mille sisse-välja lülitamisega mõjutatakse teiste geenide talitluse lubamist-keelamist.

Joonis 1. 9. kromosoom. Punase noolega märgitud piirkond q34.3. Modifitseeritud. Rarechromo.org, 2026

Kliiniline pilt

9q34 piirkonna duplikatsiooni kliinilised tunnused on kerge arengu hilistumine, kerge vaimse arengu mahajäämus ja/või õpiraskused, autismispektri häire ja käitumisprobleemid. Kirjanduse andmetel ei ole leitud muutusele iseloomulikke näojooni, kaasasündinud väärarenguid või kasvupeetust. Kõige sagedamini esineb kerge arengu hilistumine, mis väljendub peamiselt kõnearengu hilistumise ja õpiraskustena. Kirjeldatud on ka motoorse arengu hilistumist. Üsikutel juhtudel on kirjeldatud neuroloogilisi sümptomeid: epilepsiat, hüpotooniat ehk lihasnõrkust ja unehäireid.



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

Pärandumine

Võimalik on pärandumine kerge kliinilise pildiga vanemalt või esinemine *de novo* ehk uustekkelise muutusena. Duplikatsioon võib olla päritud nii emalt kui isalt. Muutuse edasipärandumise tõenäosus on 50%. (joonis 2). Muutuse avaldumine ja sümptomaatika võivad erineda nii peresiseselt kui teiste sarnast muutust omavate isikute vahel. Uustekkelise muutuse korral vanemad antud muutust ei kanna, kuid muutust omava isiku lastel on 50% tõenäosus pärida antud muutus oma vanemalt.

Jälgimine ja ravi

Jälgimine ja ravi toimub vastavalt sümptomitele ja hõlmab vajadusel erinevate erialade spetsialiste.

Prognosis

Peamised haiguse väljendused on kerge arengu mahajäämus, õpiraskused ja käitumisprobleemid, seega eluiga võiks olla sarnane üldpopulatsiooniga.

Kasutatud kirjandus

Bonati, Maria & Castronovo, Chiara & Sironi, Alessandra & Zimbalatti, Dario & Bestetti, Ilaria & Crippa, Milena & Novelli, Antonio & Loddo, Sara & Dentici, Maria Lisa & Taylor, Juliet & Devillard, Françoise & Larizza, Lidia & Finelli, Palma. (2019). 9q34.3 microduplications lead to neurodevelopmental disorders through EHMT1 overexpression. *neurogenetics*. 20. Doi: [10.1007/s10048-019-00581-6](https://doi.org/10.1007/s10048-019-00581-6)

Rots D, Rooney K, Relator R, et al. Refining the 9q34.3 microduplication syndrome reveals mild neurodevelopmental features associated with a distinct global DNA methylation profile. *Clinical Genetics*. 2024;105(6): 655-660. doi: [10.1111/cge.14498](https://doi.org/10.1111/cge.14498)

9q34 duplication syndrome. Rarechromo.org. (2012). [Kasutatud 13.04.2026], kättesaadav: <https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%20209/9q34%20duplication%20syndrome%20FTNW.pdf>