

Beckwith-Wiedemanni sündroom (BWS) – 11p15 piirkonna ümberkorraldused

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

Beckwith-Wiedemanni sündroom (BWS) on üks kõige sagedasem geneetiline kasvuhäire. BWS iseloomustab lai spekter sümptomeid – hüpoplütkeemia, makrosoomia, makroglossia, hemihüperplaasia, vistseromegaalia, nabasong, neeru anomaaliad, kõrvalesta eesmised vaod ja/või kõrvalesta tagused täksid, neerupeatlise koore tsütomegaalia ja/või embrüonaalsed tuumorid. BWS kliiniline pilt on väga varieeruv – patsiendil võib esineda mitu tunnust koos, aga võib olla ka ilma ühegi kliinilise nähuta. Lapseas on kasv ja kaal üle 97. protsentiili, täiskasvanutel jäävad näitajad tavaliselt normi piiresse. BWS sagedus on ülemaailmselt keskmiselt 1 : 10300. BWS seostatakse muutustega 11. kromosoomi lühikese õla piirkonnas 11p15.

Molekulaarne diagnostika on oluline diagnoosi kinnitamiseks ning embrüonaalsete tuumorite jälgimiseks, samas negatiivne molekulaardiagnostiline tulemus ei välista BWS diagnoosi. Molekulaarselt on BWS korral tegemist vermimishäirega. 80% BWS juhtudest on põhjustatud epigeneetilistest muutustest ehk metülatsioonihäirest. 5–10% juhtudest on perekondlikud, mille põhjuseks on autosoom-dominantselt päranduv muutus *CDKN1C* geenis. 14% jääb põhjus teadmata ja diagnoos põhineb kliinilisel leiul. BWS puhul on kirjeldatud ka somaatilist mosaiiksust (nt asümmeetria puhul), metülatsiooni ja uniparentaalse disoomia analüüsimisel saab aga hinnata vaid uuritud kude (tavaliselt veri) ning selle põhjal ei saa anda riski kasvaja arengu kohta neerudes või neerupeatlistes. Hemihüperplaasia kui iseseisva kliinilise diagnoosi põhjused võivad osaliselt kattuda BWS-iga ning samuti on hemihüperplaasiaga patsientidel kirjeldatud suuremat tuumorite riski.

Uuritavad muutused: ümberkorraldused 11p15 regioonis

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse ka täidetud pabersaatekiri – [Beckwith-Wiedemanni ja Silver-Russelli sündroomid](http://www.kliinikum.ee/geneetika). 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 geneetikakeskuse arstidega. 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: 11p15.5 regiooni metülatsioonitundlik MLPA (*Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification*) meetod

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Beckwith-Wiedemanni sündroomi kahtlus, prenataalne diagnostika.

Tiina Kahre/Piret Mertsina

Muudetud 16.05.2023