

Novo udvostručenje na kromosomu 16 (q12.1-q21) povezano s poremećajem u ponašanju, blagim kognitivnim oštećenjem, kašnjenjem govora, i dismorfničnim crtama lica: prikaz slučaja

Ljubica Odak, Ingeborg Barišić, Leona Morožin Pohovski, Mariluce Riegel, Albert Schinzel

Izveštavamo o desetogodišnjem kliničkom, citogenetskom i molekularnom praćenju djevojčice koja je primljena na procjenu zbog kašnjenja govora, teškoća u učenju, agresivnog ponašanja, i dismorfničnih crta lica kao što su visoko čelo, okruglo lice, nabranost epikantusa, nisko postavljene displastične uši, plosnat korijen nosa, dug plosnat filtrum, tanka gornja usna, mala usta, i kratak vrat. GTG- i CTG-oprugavanje kromosoma visoke rezolucije pokazalo je *de novo* direktno udvostručenje 16q12-q21 područja a fluorescentna *in situ* hibridizacija sa specifičnom sondom za cijeli kromosom 16 potvrdila je da udvostručeni genetski materijal potječe sa kromosoma 16. Nakon toga je komparativna genomska hibridizacija s rezolucijom ≈ 75 kb pokazala dodatak od 9.92 Mb na dugom ogranku kromosoma 16 na prugama q12.1 do q21. Koliko je nama poznato, to je prvi slučaj udvostručenja 16q12.1q21 opisan u literaturi. Nekoliko gena u udvostručenom području moglo bi biti povezano s osobinama naše pacijentice. Klinički i citogenetski nalazi uspoređeni su s malim brojem pacijenata nađenih u literaturi s čistim udvostručenjima 16q, koja se djelomično poklapaju s onima naše pacijentice. Klinički fenotip karakterističan je za udvostručenje na proksimalno-srednjem i srednje-distalnom području dugog ogranka kromosoma 16. Štoviše, primijetili smo niz dismorfničnih svojstava koja su karakteristična za udvostručenje 16q11.2-q13. Ovo istraživanje predstavlja prednosti integrativnog pristupa koji primjenjuje konvencionalne i molekularne tehnike za preciznu karakterizaciju i povezivanje genotipa i fenotipa u pacijenata s dismorfizmom, problemima u ponašanju i teškoćama u učenju.