

Beckwithův-Wiedemannův syndrom

Beckwithův-Wiedemannův syndrom (BWS) též **EMG syndrom** (exomphalos, makroglosie, gigantismus), nebo lépe zapamatovatelný **OMG syndrom** (omfalokéla, makroglosie, mikrocefalie, (visceromegalie), gigantismus) je syndrom spojený s **nadměrným růstem** a **zvýšeným rizikem nádorů**. Je spojen s dysregulací imprintingu některé ze dvou skupin imprintovaných genů. Nejlépe prostudovanou je oblast zahrnující dva reciproce imprintované geny – gen pro růstový faktor **IGF2**, exprimovaný z otcovské alely, a gen **H19**, exprimovaný z mateřské alely. U pacientů s BWS jsou nacházeny otcovské duplikace na krátkých ramenech 11 chromozómu (oblast **11p15**), otcovská UPD, delece nebo translokace mateřské alely H19 (důsledkem je pak aktivace mateřské alely IGF2), nebo mutace či delece řídicího elementu, tzv. centra imprintingu. To vše vede k **nadměrné produkci IGF2 produktu** a tedy k **projevům nadměrného růstu** a k riziku nádorů. Část BWS pacientů má dysregulaci druhé imprintované oblasti na 11p15, kde je několik genů, včetně mateřsky exprimovaného genu pro inhibitor cyklin dependentní kinázy (CDK).

Epidemiologie

- Incidence celosvětově 1 : 13 700.
- Častěji při in vitro fertilizaci.
- Výskyt není vázán na rasu ani pohlaví.^{[1][2][3]}

Klinický obraz

- Makrosomie
 - rychlý růst koncem fetálního vývoje a v prvních letech života, v dospělosti normální vzrůst,
 - makroglosie, hemihypertrofie,
 - visceromegalie – hepatomegalie, nefromegalie (dále může být zvětšená slezina, pankreas, nadledviny).
- Defekty přední stěny břišní (omfalokéla, pupeční hernie, diastáza přímých svalů břišních).
- Novorozenecká hypoglykemie (30–50 % dětí s BWS).
- Typický tvar tragu – „zářezy“.
- Polyhydramnion, velká placenta.
- Fetální adrenokortikální cytomegalie.
- Anomálie ledvin – malformace, renální medulární dysplázie, nefrokalcinóza, nefrolitiáza.
- Wilmsův tumor (u 5–7 % dětí s BWS), hepatoblastom, vzácněji neuroblastom, rhabdomyosarkom, adrenokortikální karcinom.^{[1][2][3]}

Diagnostika

- Klinická diagnostika dle typických fenotypových projevů.
- Ověření klinické diagnózy cíleným molekulárně genetickým vyšetřením kritické oblasti na 11p15 (vyšetření je dostupné i v ČR).

Péče o pacienta s BWS

- Udržování euglykemie.
- Časté screeningové USG břicha (až 4 měsíce), hladina alfa-fetoproteinu (screening hepatoblastomu), dispenzarizace dětským onkologem.
- Resekce jazyka při obstrukci DC (nutná vzácně).
- Sledování růstu a vývoje.^{[1][2][3]}

Odkazy

Související články

- Silverův-Russellův syndrom
- Genový imprinting a lidské patologie
- Genový imprinting
- Prader-Williho syndrom
- Angelmanův syndrom
- Uniparentální disomie

Externí odkazy

- Beckwith-Wiedemann Syndrome – eMedicine (<https://emedicine.medscape.com/article/919477-overview>)

- OMIM:130650 (Beckwith-Wiedemann Syndrome) (<http://omim.org/entry/130650>)

Zdroj

- POLÍVKOVÁ, Z. Imprinting genů a lidské patologie. *Čas. Lék. čes.*. 2005, roč. 144, vol. 4, s. 245-250, ISSN 1803-6597.

Reference

1. FERRY, Robert J., Jr. *Beckwith-Wiedemann Syndrome* [online]. [cit. 2012-02-04]. <<https://emedicine.medscape.com/article/919477-overview#showall>>.
2. Online Mendelian Inheritance in Man®. *Beckwith-Wiedemann Syndrome; BWS* [online]. [cit. 2012-02-04]. <<https://omim.org/entry/130650#contributors-shutter>>.
3. WIKIBOOKS. *Handbook of Genetic Counseling : Beckwith-Wiedemann Syndrome* [online]. [cit. 2012-02-04]. <https://en.wikibooks.org/w/index.php?title=Handbook_of_Genetic_Counseling/Beckwith-Wiedemann_Syndrome&oldid=491429>.