

# Komentár k článku: Kazuistiky detských pacientov s vrodenými vývojovými chybami CNS

Pediatr. prax, 2014, 15(1): 37–40

## Holoprosencefália môže byť závažným prejavom Smithovho- Lemliho-Opitzovho syndrómu

V Pediatrii pre prax č. 1, 2014, sme si so záujmom prečítali pôvodnú prácu autorov z Banskej Bystrice, v ktorej opísali 4 kazuistiky detských pacientov s klinicky závažnými vrodenými vývojovými chybami CNS – hydrancefáliou, holoprosencefáliou a schizencefáliou. Tieto ťažké vývojové poruchy boli diagnostikované pomocou prenatalnej a postnatalnej sonografie a magnetickej rezonancie mozgu. Poškodenia mozgu boli také závažné, že ďalšia starostlivosť a liečba týchto detí boli značne limitované. Ani v jednom prípade sa autorom nepodarilo stanoviť genetickú príčinu ochorenia, aj keď v diskusii zvažovali etiologické faktory hlavne u súrodencov s hydrancefáliou. Záverom zdôraznili, že vzhľadom na nemožnosť kauzálnej liečby zohráva dôležitú úlohu v problematike týchto porúch prevencia, hlavne genetické poradenstvo rodičov v prípade pozitívnej rodinnej anamnézy.

Nás zaujala kazuistika č. 4, v ktorej bol opísaný hypotrofický novorodenec s kraniofaciálnou stigmatizáciou, mikrocefáliou, alobárnou formou holoprosencefálie a parciálnou syndaktyliou 2. a 3. prsta na oboch nohách. Uvedené klinické príznaky by podľa nášho názoru mohli zodpovedať metabolicko-malformačnému Smithovmu-Lemliho-Opitzovmu syndrómu (SLOS). SLOS je najčastejšou poruchou biosyntézy cholesterolu s autozómovo recesívnou dedičnosťou a multiorgánovým postihnutím. Syndaktylia 2. a 3. prsta na dolných končatinách sa u týchto pacientov vyskytuje v 95 – 99 %. Štrukturálne abnormality mozgu sa zisťujú v 21 – 37 % prípadov, pričom holoprosencefália bola opísaná v 5 – 6 % všetkých pacientov. Predpokladá sa, že výskyt tejto malformácie CNS u závažne postihnutých jedincov by mohol byť ešte vyšší. Dôkazom sú štúdie mŕtvych plodov so SLOS. Diagnostika je v súčasnosti dostupná stanovením prekursorov cholesterolu, 7-dehydrocholesterolu a 8-dehydrocholesterolu metódou plynovej

chromatografie a hmotnostnej spektrometrie alebo DNA analýzou mutácií v géne pre 7-dehydrocholesterolreduktázu. Riziko narodenia ďalšieho dieťaťa v rodine je 25 % a na základe presne stanovenej diagnózy sa môžu rodičia rozhodnúť pre prenatalnú diagnostiku pri ďalšom tehotenstve.

Týmto príspevkom sme chceli súčasne upozorniť pediatrov na skupinu porúch biosyntézy cholesterolu, ktorá nie je až taká zriedkavá a je charakteristická mnohopočetnými anomáliami, pričom je u nich dostupná exaktná prenatálna a postnatálna diagnostika.

## Literatúra u autorov

MUDr. Martina Skokňová,  
doc. MUDr. Ingrid Brucknerová, PhD.,  
doc. MUDr. Vladimír Bzdúch, CSc.  
I. detská klinika LF UK a DFNSP,  
Limbová 1, 833 40 Bratislava  
skoknova@dfnsp.sk

## Odpoveď autorov

Vážení kolegovia,  
v zmienenej kazuistike ľahko nezrelého (36. GT), hypotrofického novorodenca (Fenton < 3 %) so závažnou mikrocefáliou (Fenton < 3 %), tvárovou stigmatizáciou, bol prenatalne identifikovaný karyotyp 46 XY na cytogenetickej úrovni. FISH diagnostikou suponovaný Miller-Dieker syndróm nepotvrdený, rovnako DNA analýzou NBS1 génu sa nepotvrдил Nijmegen breakage syndróm. Opakovane vyšetrené hodnoty cholesterolu u menovaného dieťaťa v medziach normy, genitálie chlapčenské,

bez malformácie, polydaktylia neprítomná. Na základe uvedeného sme v diagnostike SLOS nepokračovali.

Ďakujeme autorom príspevku za podnet a v spolupráci s Oddelením lekárskej genetiky v Banskej Bystrici bude dieťa ďalej sledované a vyšetrované.

Za autorský kolektív  
MUDr. M. Mošková  
Novorodenecké oddelenie FNŠP F. D. Roosevelta v Banskej Bystrici