

Ewelina Wolańska

Analiza genotypu i fenotypu dzieci z zespołem CHARGE oraz ocena jakości życia ich rodzin

STRESZCZENIE

Słowa kluczowe: zespół CHARGE, gen *CHD7*, choroby rzadkie, jakość życia pacjenta, wpływ choroby na rodzinę

WSTĘP: Zespół CHARGE jest rzadkim zespołem wielu wad wrodzonych i zaburzeń rozwojowych. Zespół ten jest uwarunkowany mutacją w genie *CHD7*, dziedziczony autosomalnie dominująco. Rozpoznanie zespołu ustala się na podstawie obrazu klinicznego pacjenta oraz badań genetycznych. Obraz kliniczny składa się z kilku wad wrodzonych, których akronim tworzy nazwę zespołu: **C** - coloboma - szczelina struktury anatomicznej oka, **H** - heart defect - wada serca, **A** - atresia choanae- zarośnięcie nozdrzy tylnych błoniaste lub kostne, **R** - retarded growth- upośledzenie wzrostu, **G** - genital hipoplasia- nieprawidłowości narządów płciowych, **E** - ear- niedosłuch.

CEL PRACY: Celem pracy doktorskiej była analiza genotypowa oraz fenotypowa pacjentów z rzadkim zespołem genetycznym CHARGE oraz ocena jakości życia ich rodzin.

MATERIAŁ I METODY: Grupę badaną stanowiło 29 pacjentów z zespołem CHARGE – potwierdzonym w badaniach genetycznych. Podczas badań została wykorzystana ankieta własna, której celem było szczegółowe zbadanie historii choroby pacjenta oraz procesu diagnostycznego. W ankiecie zostały poruszone kwestie rozwoju psychoruchowego oraz opieki specjalistycznej jaką zostało objęte dziecko z zespołem CHARGE wraz z rodziną pacjenta. Do oceny jakości życia rodzin z zespołem CHARGE zostały wybrane 2 standaryzowane narzędzia: dotyczący wpływu na rodzinę PedsQL 2.0 oraz KDM-2 Kwestionariusz Dobranego Małżeństwa.

WYNIKI: W badanej grupie pacjentów 100% posiadało coloboma, u 82,8% pacjentów zdiagnozowano wadę serca. Zrośnięcie lub zwężenie nozdrzy tylnych stwierdzono u 35% badanych. Wzrost 76% badanych był poniżej 3 centyla. Jeden pacjent był leczony hormonem wzrostu. Pacjentów, u których zostały stwierdzone nieprawidłowości narządów płciowych było 58,6%. U 86,2% pacjentów zdiagnozowano niedosłuch. Jakość życia rodziny dziecka z zespołem CHARGE jest na średnim poziomie. W badaniach wykazano wyższy wynik jakości życia wśród rodzic akceptujących chorobę dziecka.

WNIOSKI: Wyniki przeprowadzonych badań obrazują liczne problemy kliniczne u pacjentów z zespołem CHARGE. Obraz fenotypowy zespołu CHARGE został dobrze zdefiniowany w literaturze, jednak nasilenie poszczególnych problemów rozwojowych / medycznych jest indywidualne dla każdego chorego, co potwierdza fakt zmiennej ekspresji w zespole CHARGE. Znaczna większość dzieci z zespołem CHARGE jest niskorosła, ale tylko nieliczni pacjenci kwalifikowani są do diagnostyki somatotropinowej niedoczynności przysadki i zakwalifikowani do leczenia rekombinowanym hormonem wzrostu. Zrozumienie jakości życia rodzin osób z zespołem CHARGE oraz definiowanie czynników wpływających na nią, jest kluczowym elementem opieki holistycznej pacjentów. Jakość życia rodzin dziecka z zespołem CHARGE jest na średnim poziomie, co sugeruje wpływ fenotypu zespołu na jakość życia pacjenta i jego rodziny.