

什么导致了BWCFF综合征?

ACTB和ACTG1基因的变化(突变)导致了BWCFF综合征的发生。这些基因编码的蛋白质在人体细胞的许多功能中起着至关重要的作用。导致蛋白改变产生的ACTB和ACTG1基因的突变干扰了这些功能。例如,这些基因控制脑细胞(神经元)正常发育所需的蛋白质合成。

到目前为止,大多数患有BWCFF综合征的儿童和成人都被检测出ACTB基因突变。然而,携带两种基因突变的患者之间没有显著差异。ACTB基因的突变如果造成了ACTB蛋白的缺失(而不是ACTB蛋白的改变),则会产生不同的结果。

这是怎么发生的?

受孕时,夫妻双方的遗传物质分别被复制到卵子和精子中,从而孕育一个新的生命。

生物拷贝的方法并不完美,在孩子的遗传密码中偶尔会出现一些罕见的随机变化,而这些变化在他们父母的DNA中是没有的。这些类型的变化在所有物种中自然发生,包括人类,并不由于您的生活方式或所做的任何事情而导致的。

当任何一个随机变化影响ACTB或ACTG1基因时,将导致BWCFF综合征的发生。在大多数家庭中,这些变化是出人意料的(即新发:de novo)。在少数家庭中,父母一方可能会携带与子女相同的基因突变,但这种情况非常罕见。

这种情况还会再次发生吗?

另一个孩子患上罕见基因疾病的风险取决于父母的遗传密码。对于BWCFF综合征,如果父母双方的染色体都正常,那么另一个孩子出生时就不太可能出现该疾病。

如果对患有BWCFF综合征的孩子的父母进行基因检测,结果显示他们携带相同的变异,那么再次发生这种变异的可能性要高得多。

每个家庭的情况都是不同的,临床遗传学家可以为您的家庭提供具体的建议。

能治愈吗?

BWCFF综合征目前无法治愈。然而,许多可能与疾病有关的医学问题,如癫痫,都可以得到治疗。

家人们说。。。。

“在一开始,获得诊断结果是令人害怕的,但我们意识到,正是由于问题覆盖的广度和仅有少数人被诊断,这给了我们儿子充分发挥他潜力的机会,无论他的潜力是什么。”

“我们被告知未来的智力障碍进程是不确定的,但这种刺激是我们儿子充分发挥潜能的关键。因此,我们为他提供了尽可能多的发展机会,充分参与治疗以及正常的同龄群体活动。他每天都在用他的进步给专业人士带来惊喜。”



网络资源支持

华大基因
BGI

深圳华大基因股份有限公司

中国广东省深圳市盐田区洪安三街21号华大综合园7栋

Tel: 400-605-6655

info@bgi.com | www.bgi.com

Unique
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE Tel:

+44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Unique能够提供英语咨询和帮助。如果您需要进一步的中文咨询或帮助,请联系您当地的遗传咨询部门。

本手册不能代替个人医疗建议。家庭应就有关基因诊断,管理和健康的所有事宜咨询有资质的临床医生。基因信息是一个变化非常快速的领域,本册提供信息被认为是在发布时可获得的最佳信息。Unique会尽最大努力更新指南内容,并按需求审核已发表指南。本指南是由英国牛津大学医院临床遗传学家顾问Daniela Plz教授编写。

第1版(2018)(AP)

版权 © Unique 2018

Unique

Understanding Chromosome & Gene Disorders

Baraitser-Winter (BWCFF) 综合征



Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number
1110661 Company
Number 5460413

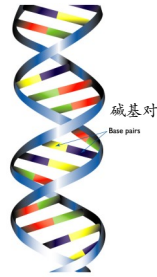
rarechromo.org

什么是BWCF综合征?

Baraitser-Winter脑-面部综合征 (BWCF) 是一种遗传性疾病, 由ACTB和ACTG1基因的突变引起, 这些突变导致了蛋白质的功能改变。它与明显的面部和眼部异常、智力障碍和大脑灰质的异常发育有关。

ACTB基因位于第7号染色体的短臂22.1条带 (7p22.1), 碱基对5,527,147和5,530,600之间。

ACTG1基因位于第17号染色体的长臂25.3条带 (q25.3), 碱基对81,509,970和81,512,865之间。



碱基对是DNA中的化学物质, 形成了梯形结构的“梯级”末端。每条染色体上都有数百万对碱基。

其他名称

Baraitser-Winter脑-面部综合征一词包括了与该疾病相关基因突变被发现之前, 已知的几个不同名称的病征。该综合征于1988年首次被医生描述后, 被命名为Baraitser-Winter综合征(BWS。另外两种情况, 脑-面部综合征 (1型和3型) 和Fryns-Aftimos综合征现在也被认为是由与引起BWCF综合征相同的ACTB和ACTG1基因突变引起的, 它们被认为是同一种综合征的一部分。

大多数BWCF综合征患者都有以下特征:

- 智力障碍或学习迟缓
- 发育迟缓与学习障碍 (受影响程度存在个体差异)
- 面部特征, 如
眶距增宽 (眼距宽)
- 上睑下垂 (眼睑下垂)
- 巨脑回畸形 (脑灰质增厚减少褶皱)

医疗问题

■ 视力 (上睑下垂和缺损)

下垂的眼睑 (上睑下垂) 很常见。严重的上睑下垂可能需要通过手术修复。缺损是眼睛结构中的一个间隙, 例如虹膜或视网膜 (眼睛后部)。视力可能受到的影响取决于缺损发生在眼睛中的位置。少数儿童伴有小眼畸形、斜视或近视。

■ 听力

可变感觉神经性听力损失 (永久性神经性耳聋), 并可呈进行性。可能需要佩助听器。

■ 癫痫

如果大脑结构有任何异常, 特别是巨脑回畸形, BWCF综合征的患儿很可能会发展成癫痫。这是一种癫痫病, 通常需要药物治疗。癫痫通常在五岁之前发作。当脑部扫描正常时, 没有发现癫痫病例。

■ 心脏异常

已知有几种不同的心脏病与BWCF综合征相关。这些都是先天性疾病, 可能需要通过手术和/或药物进行治疗。

■ 唇腭裂

部分患儿出生时嘴唇和/或口腔顶部有间隙, 需要手术进行修复。

■ 疝

部分患儿出生时就伴有疝气, 有些或会在出生后出现。通常是脐疝, 表现为肚脐周围肿胀 (肚脐眼)。大多在几年后自行关闭, 但有时需要手术。

■ 肾脏

在少数BWCF综合征患儿中发现了肾脏和泌尿系统的结构异常。这包括肾积水-肾脏肿胀-病因不一; 治疗取决于病因。

有没有典型的面部特征?

患有BWCF综合征的儿童和成人通常有明显的外貌特征。常见的特征包括前额中部的隆起 (额嵴) 和狭窄的前额 (三角头畸形); 弓形眉; 上睑下垂; 短鼻; 扁平鼻尖; 长的人中 (鼻子和上唇之间的区域) 和宽的嘴巴。

发育

■ 学习

发育迟缓和智力障碍程度存在个体差异, 从轻微到严重不等。严重程度通常与大脑结构/灰质变化相对应。大脑结构正常的儿童和成人通常只有轻至中度的问题。

■ 行为

BWCF综合征患儿的特定行为挑战迄今尚未明确。

■ 言语

言语发育延迟较为常见, 在部分患儿中未见发育, 或发育受限。

■ 成长

部分患儿或有轻至中度的身材矮小和轻度小头畸形 (头部尺寸小)。

■ 身体发育

脊柱后凸 (背部或脊柱的凸起) 和脊柱侧凸 (脊柱的弯曲) 在部分患儿中被发现。部分成年患者会形成“拱形背”的姿势, 肩膀向前, 肘部和膝盖略微弯曲。目前认为这是由肌肉问题引起的。一些成年患者可能会出现越来越多的步行方面的问题, 这可能是由于慢性渐进性肌无力导致的。听力问题可能是渐进性的。

管理建议

在诊断时, 应进行眼部缺损、听力问题和心、肾异常的筛查。如果出现癫痫发作和/或中重度发育迟缓/学习障碍, 脑部扫描是很重要的; 只要发育稍有延迟, 就可以进行脑部扫描必要性的讨论。