

## Fenotyp dospělých pacientů se syndromovou intelektovou nedostatečností - série kazuistik.

Markéta Vlčková

*Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FNM, Praha*

**Úvod:** Dospělí lidé se syndromovou i nesyndromovou intelektovou nedostatečností (ID) často unikají pozornosti a ke genetickému vyšetření jsou odesíláni zřídka, většinou v situaci, kdy jejich sourozenec nebo jiný blízký příbuzný plánuje založit rodinu. Zkušenosti s dospělými trpícími vzácnými syndromy spojenými s ID jsou z toho důvodu velmi omezené a ani v literatuře obvykle není dostatek informací. Tak jako u jiných syndromových vzácných onemocnění (VO) se i u syndromových ID fenotyp v čase mění a díky nedostatku zkušeností může být chybně vyhodnocen a diagnóza v dospělosti nemusí být stanovena, nebo může docházet k diagnostickým rozpakům, přestože současné celogenomové metody jsou velmi robustním diagnostickým nástrojem.

**Cíle:** Ve svém sdělení představím sérii kazuistik pacientů s VO spojenými s ID a dalšími neurovývojovými poruchami, jejichž finální diagnóza byla z různých důvodů stanovena až v dospělosti. Účelem sdělení je prezentovat širší skupině klinických genetiků fenotypy těchto pacientů v dospělém věku.

**Metodika:** Pacienti byli vyšetřeni celogenomovými metodami arrayCGH či masivně paralelním sekvenováním.

**Výsledky:** U všech prezentovaných případů byla identifikována patogenní či pravděpodobně patogenní varianta vysvětlující jejich fenotyp. Prevalence identifikovaných syndromů byla obvykle menší než 1/100000.

**Závěr:** Věřím, že sdělení pomůže dalším kolegům, kteří mají v péči dospělé pacienty s ID.

*MZO/AZV, NU20-04-00279, NU22-07-00165, AZV NV19-04-00369, ZD-ZDOVA2-001.*