

# Prematurfödd flicka med ovanlig skelettdysplasi

Diana Swolin-Eide <sup>1</sup>, Maria Forsberg <sup>1</sup>, Gabriella Seidal <sup>1</sup>, Anders Elfvin <sup>1</sup>, Sofia Thunström <sup>2</sup>

<sup>1</sup> Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Barn-endokrinologen / gastroenterologen / neonatal vid Drottning Silvias barnsjukhus samt Göteborgs universitet

<sup>2</sup> Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Klinisk genetik samt Göteborgs universitet

## Bakgrund

Flicka sex månader gammal kom på remiss sep 2020 till barnendokrinologen, pga kortvuxenhet ca -6 SD och skelettförändringar. Antenatalt noterades tillväxthämning, akut sectio i v.29+4, SGA. Födelsevikt 745 g, födelse längden 33 cm. Huvudomfång normalt. Apne tillbud tidigt.

Bror har Williams syndrom, varför kromosomanalys gjordes på moderkaka som utföll negativ. Initial sondmatad, därefter PEG pga uppfödningssvårigheter. Dubbelsidig hörselnedsättning.

## Labvärden:

- Jon-Ca 1,38 mmol/L
- Fosfat 2,0 mmol/L
- Mg 0,97 mmol/L
- TSH 11 mIE/L
- T4 17 nmol/L
- Alat 0,35 µkat/L
- ALP 3,4 µkat/L
- PTH 1,07 pmol/L-ny provtagning 3,3 pmol/L
- 25-OH Vit D 101 nmol/L-ny provtagning 84 nmo/L

## Röntgen fynd

Helkroppsröntgen visade kortare humerus, ulna samt femur. Enstaka ländkotor med antydd fiskform.



Humerus



Femur

## Resultat av analys

Microarray samt skelettdysplasipanel utföll negativa varpå helgenomanalys utfördes. Denna påvisade två sjukdomsorsakande DNA-varianter i compound heterozygotform i SLC10A7-genen, c. 722-16A>G, och c.773+1G>A. Genförändringarna leder till att ett förkortat felaktigt protein bildas, vilket påverkar glykosyleringen. Föräldrarna var hetrozygota bärare av var sin DNA-variant.

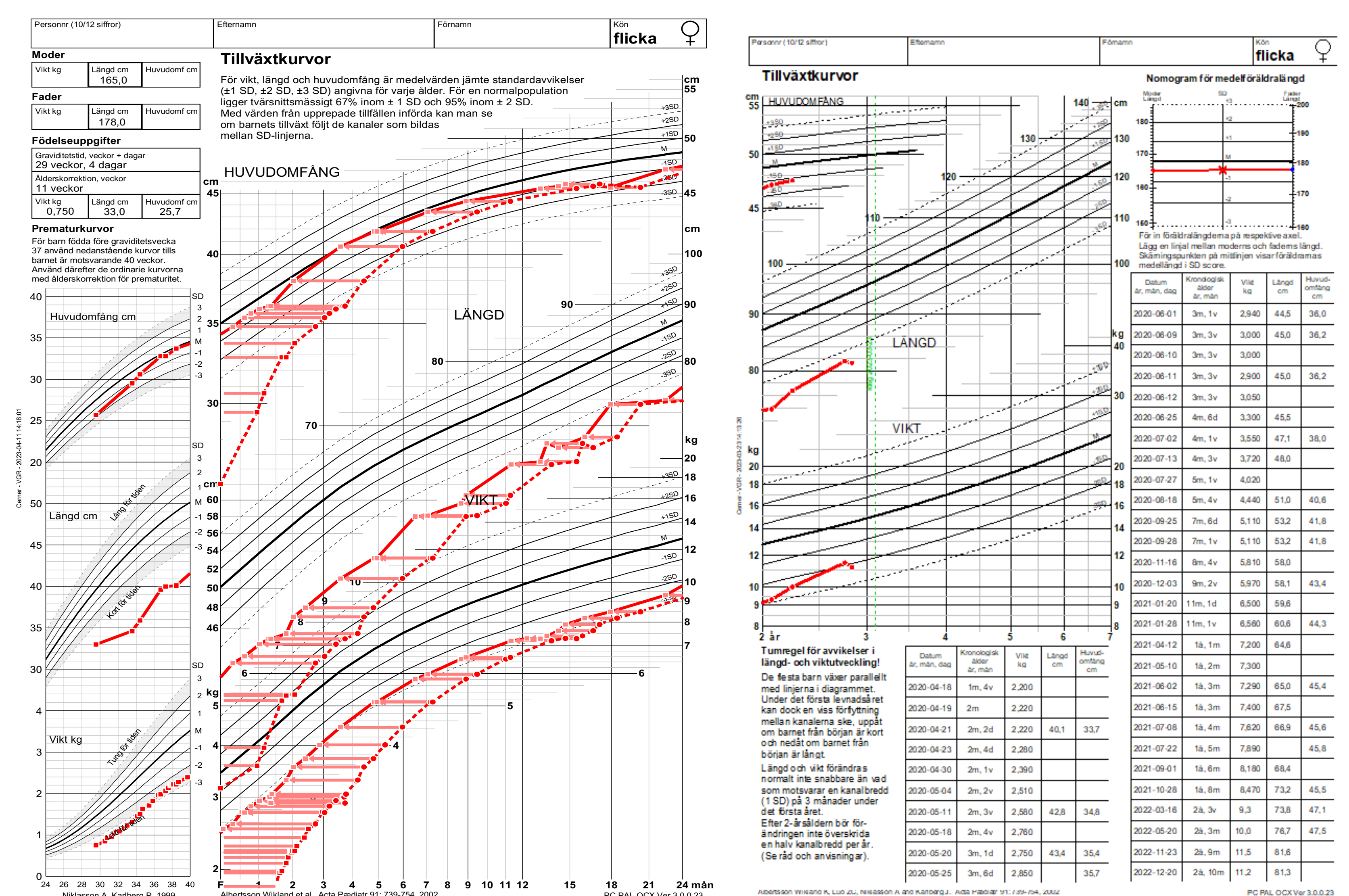
Fyndet är förenligt med "Short stature, amelogenesis imperfecta, and skeletal dysplasia with scoliosis" OMIM# 618363, en ovanlig form av skelettdysplasi orsakad av en medfödd glykosyleringsdefekt med autosomt recessiv nedärvning. Avvikande ansiktsdrag, hörselnedsättning samt intellektuell funktionsnedsättning kan förekomma.

Det finns tidigare beskrivet hos 11 patienter, men med andra kombinationer av sjukdomsorsakande varianter.

## Konklusion

Helgenomanalys visade en ovanlig form av skelettdysplasi orsakad av en medfödd glykosyleringsdefekt. Tillståndet kännetecknas av oproportionerlig kortvuxenhet, defekt tandemalj bildning och ibland svår skolios. Take home message: Gör en fullständig genetisk utredning vid oklara symptom och följ patienten över tid.

## Tillväxtkurva



## Nuläge

Flickan följs på endokrinmottagningen, neonatalmottagning inklusive psykologkontakt, audiologen, specialisttandläkare, barnortopeden och nutritionsteamet