

# Kiểu hình và di truyền tế bào của hội chứng Emanuel: Báo cáo ca bệnh

An Thùy Lan<sup>✉</sup>, Hoàng Thị Thanh Mộc  
Trần Thị Nga, Đinh Thị Hồng Nhung, Lê Thị Liễu  
Ngô Thị Bích Ngọc, Trần Thị Huyền, Nguyễn Xuân Huy  
Dương Thị Thu Thủy, Ngô Diễm Ngọc  
Bệnh viện Nhi Trung ương

Hội chứng Emanuel (Emanuel Syndrome - ES) là một hội chứng di truyền hiếm gặp, biểu hiện lâm sàng với đa dị tật bẩm sinh và chậm phát triển tâm thần vận động (OMIM609029). Nguyên nhân của hội chứng Emanuel do những bất thường liên quan đến nhiễm sắc thể số 11 và nhiễm sắc thể số 22. Đa số các trường hợp mắc hội chứng Emanuel do người bệnh nhận thêm 01 nhiễm sắc thể 22 bất thường dạng  $der(22)t(11;22)$  có nguồn gốc từ bố hay mẹ. Chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ nam 1 tháng tuổi có chậm phát triển tâm thần vận động, đa dị tật được chẩn đoán mắc hội chứng Emanuel bằng các kỹ thuật xét nghiệm di truyền tế bào và di truyền phân tử tại Bệnh viện Nhi Trung ương. Người bệnh mang công thức nhiễm sắc thể:  $47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11.2)dp$ . Nhiễm sắc thể  $der(22)t(11;22)$  có nguồn gốc từ người bố mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn cân bằng:  $46,XY,t(11;22)(q23;q11.2)$ .

**Từ khoá:** Hội chứng Emanuel, dị tật bẩm sinh, nhiễm sắc thể  $der(22)t(11;22)$ .

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Emanuel (Emanuel Syndrome - ES) đặc trưng bởi các triệu chứng chậm phát triển tâm thần vận động, chậm lớn, não bé, dị tật tai, dị tật hàm nhỏ, cầm tụ, khe hở vòm miệng, dị tật thận tiết niệu, tim bẩm sinh và bất thường cơ quan sinh dục trên trẻ nam (OMIM: 609029).<sup>1,2</sup> Đây là một hội chứng hiếm gặp, tỷ lệ mắc bệnh chưa được công bố, tổng số ca bệnh được báo cáo trên y văn khoảng 100 ca.<sup>2</sup> Do vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu báo cáo ca bệnh này nhằm mục đích cung cấp thêm dữ liệu về kiểu hình của các hội chứng hiếm gặp và các kỹ thuật xét nghiệm di truyền áp dụng trong chẩn đoán. Nguyên nhân của hội chứng này do phát sinh 01 nhiễm sắc thể (NST) 22 do chuyển đoạn giữa NST 11 và NST 22:  $der(22)$

$t(11;22)(q23;q11)$ . Sự phát sinh NST  $der(22)$  này thường do bất thường trong quá trình giảm phân tạo giao tử dạng 3:1.<sup>3</sup> Trên NST 22 chuyển đoạn ( $der(22)$ ) có nhân đoạn vùng 22q10-22q11 và nhân đoạn vùng 11q23-qter, do đó người bệnh mang trisomy một phần NST 11 và NST 22.<sup>4</sup> Đa số những người bệnh mắc hội chứng này có bố hoặc mẹ mang chuyển đoạn cân bằng giữa NST 11 và NST 22.<sup>5</sup> Những người mang chuyển đoạn cân bằng này không có biểu hiện bất thường về kiểu hình và thường được xác định sau khi sinh con mắc hội chứng Emanuel.

## II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Người bệnh nam 1 tháng tuổi, vào viện vì viêm đường hô hấp tái diễn nhiều lần tại Bệnh viện Nhi Trung ương. Về tiền sử sản khoa: người bệnh là con thứ 2, sinh thường, tuổi thai 39 tuần, cân nặng 2,8 kg, chiều dài 48 cm. Chu vi vòng đầu nhỏ so với tuổi thai. Siêu âm thai trong suốt thai kỳ không phát hiện bất thường;

Tác giả liên hệ: An Thùy Lan

Bệnh viện Nhi Trung ương

Email: anthuylan@gmail.com

Ngày nhận: 11/01/2023

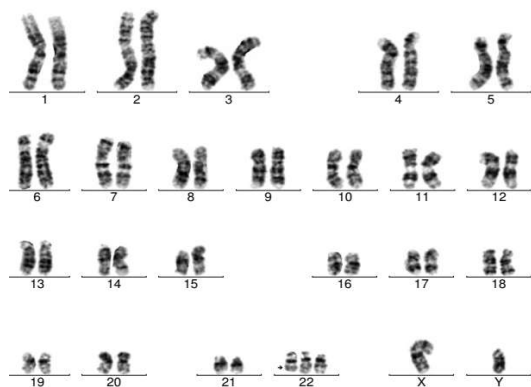
Ngày được chấp nhận: 02/03/2023

sàng lọc NIPT cho 4 cặp NST 13; 18; 21; XY không phát hiện lệch bội. Về tiền sử gia đình: con đầu khoẻ mạnh; bố mẹ kết hôn không cận huyết, kiểu hình bình thường. Mẹ có tiền sử lưu thai 4 lần, tuổi thai từ 10 - 12 tuần.

Về lâm sàng: người bệnh được khám tại Bệnh viện Nhi Trung ương phát hiện các đặc điểm: bộ mặt bất thường, trán dô, thừa vật da cổ, cằm nhỏ, tụt ra sau, tai mọc thấp, có nụ thịt vành tai trẻ có dị tật mắt: sụp mí mắt hai bên, lác mắt trái, tắc tuyến lệ hai bên; bất thường cơ quan sinh dục ngoài: âm tinh hoàn trái, dương vật nhỏ; giảm trương lực cơ. Giai đoạn dưới 12 tháng tuổi trẻ cần hỗ trợ ăn uống, không bú mót được, phải đỡ thìa.

Về cận lâm sàng: người bệnh được chỉ định các xét nghiệm để khảo sát bất thường các hệ cơ quan, kết quả như sau: giãn đài bể thận hai bên, hẹp eo động mạch chủ, rò luân nhĩ. Siêu âm thóp và chụp MRI sọ não không phát hiện bất thường.

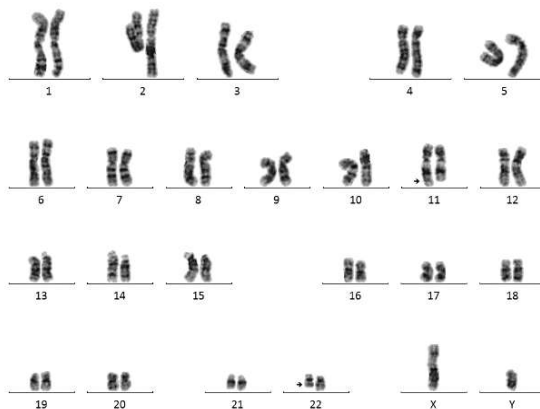
Người bệnh hiện 22 tháng tuổi, được theo dõi, quản lý điều trị tại Bệnh viện Nhi Trung ương với các đặc điểm lâm sàng: chậm phát triển trí tuệ mức độ nặng, chưa nói được, cong vẹo cột sống, trẻ có chiều cao, cân nặng trong giới hạn bình thường. Người bệnh phải vào viện điều trị nhiều lần do viêm đường hô hấp và viêm tai ứ dịch tái diễn, trẻ xuất hiện cơn động kinh lúc 4 tháng tuổi, hiện kiểm soát được bằng



**Hình 1. Công thức NST người bệnh:  
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11)dpat**

thuốc.

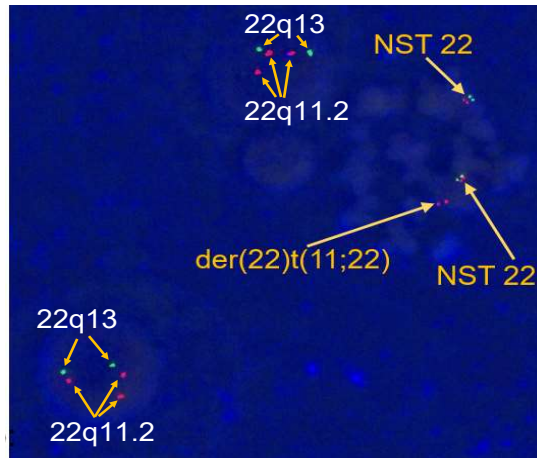
Nhằm mục đích tìm nguyên nhân gây bệnh, tư vấn di truyền cho gia đình, người bệnh được tiến hành các xét nghiệm di truyền. Giấy đồng ý tham gia xét nghiệm được chấp thuận bởi bố người bệnh. Mẫu máu ngoại vi của cả gia đình được thu thập. Thực hiện xét nghiệm nuôi cấy tế bào trong môi trường RPMI (Gibco) với sự có mặt của Phytohemagglutinin (PHA - Sigma) nhằm kích thích sự phát triển của tế bào Lympho T, với điều kiện 37°C, 5% CO<sub>2</sub> trong 72 giờ. Tế bào sau nuôi cấy được nhuộm trương bằng dung dịch KCl, cố định bằng dung dịch Carnoy (1 acid acetic : 3 methanol). NST được nhuộm bằng Giemsa (Merk) và được phân tích dưới kính hiển vi. NST được bọc lộ ở kỳ giữa, đủ điều kiện để phân tích các bất thường về số lượng và cấu trúc NST. Chúng tôi phát hiện người bệnh mang bất thường NST 22 có nguồn gốc từ bố: 47,XY,der(22)t(11;22)(q23;q11)dpat. Người bố mang NST chuyển đoạn cân bằng: 46,XY,t(11;22)q23;q11). Kết quả phân tích NST của mẹ và anh người bệnh bình thường. Để khẳng định bất thường NST 11 và NST 22 trên mẫu máu ngoại vi của người bệnh và bố người bệnh chúng tôi thực hiện kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ (FISH), phát hiện người bệnh mang 3 bản sao vùng gen 11q23 và 3 bản sao vùng gen 22q11.



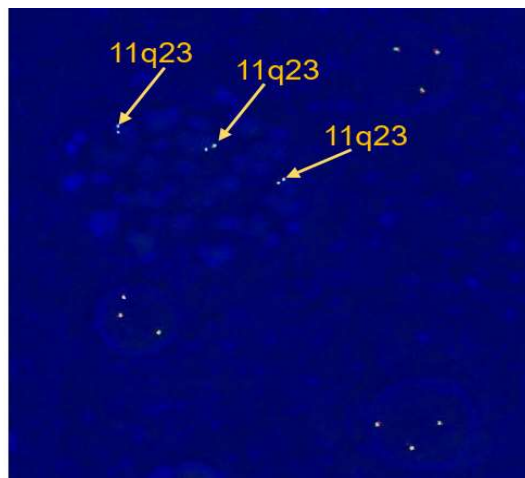
**Hình 2. Công thức NST bố người bệnh  
46,XY,t(11;22)(q23;q11)**

Kỹ thuật FISH để xác định bất thường cấu trúc NST 22 dạng nhân đoạn vùng 22q10-q11 và nhân đoạn NST 11q23-qter, với 2 đầu dò: đầu dò trên NST 11, đánh dấu vào vùng 11q23, kết quả có 3 tín hiệu vùng 11q23, thể hiện nhân đoạn NST 11q23-qter; đầu dò trên NST 22: đầu

dò đánh dấu vào vùng 22q11.2, tín hiệu có màu đỏ; đầu dò đánh dấu vào vùng 22q23, tín hiệu có màu xanh. Kết quả thấy có 3 tín hiệu màu đỏ, 2 tín hiệu màu xanh, thể hiện nhân đoạn vùng NST 22q10-q11.

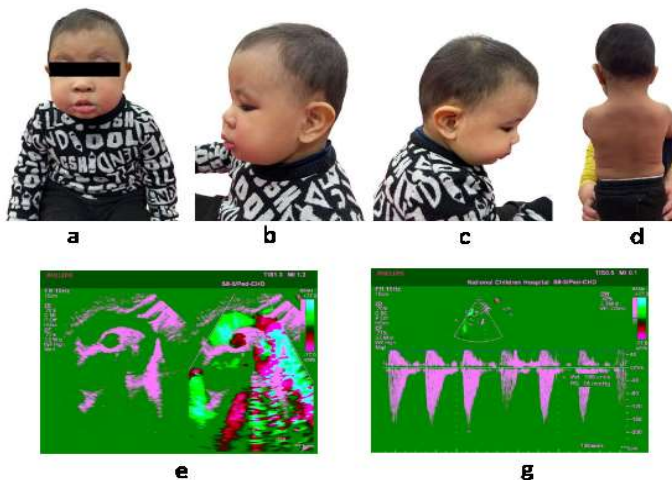


Hình 3. Kết quả kỹ thuật FISH, sử dụng đầu dò trên NST 22: tín hiệu màu đỏ đánh dấu vào vị trí 22q11.2; tín hiệu màu xanh đánh dấu vào vị trí 22q13. Trên 2 NST số 22 mỗi NST mang 1 cặp tín hiệu đỏ (22q11.2), 1 cặp tín hiệu xanh (22q13); trên 01 NST der(22)t(11;22): chỉ mang 1 cặp tín hiệu đỏ (22q11.2)



Hình 4. Kết quả kỹ thuật FISH, sử dụng đầu dò trên NST 11 tại vùng gene *MLL* vị trí 11q23. Đầu dò đánh dấu lần lượt vào đầu 3' và 5' của gene *MLL* bằng màu xanh và màu đỏ, do vậy tín hiệu thể hiện vùng gene *MLL* có màu cam là màu trộn lẫn giữa hai màu này

Kết quả: 3 cặp tín hiệu màu cam trong đó 2 cặp tín hiệu trên 2 NST số 11 vùng 11q23; 01 cặp tín hiệu 11q23 trên NST der(22)t(11;22)



Hình 5. a, b, c, d: đặc điểm bộ mặt bất thường; e, g: siêu âm tim hẹp eo động mạch chủ

#### IV. BÀN LUẬN

##### Cơ chế di truyền

Chuyển đoạn NST t(11;22)(q23;q11) là chuyển đoạn NST không thuộc nhóm chuyển đoạn Robertsonian phổ biến nhất trong quần thể người. Những người mang chuyển đoạn này thường không có bất thường về kiểu hình vì tổng vật liệu di truyền không bị thay đổi. Tuy nhiên, những người mang chuyển đoạn cân bằng có nguy cơ sinh con mang bất thường NST, vô sinh hay gây sảy thai liên tiếp.<sup>6</sup> Người mang chuyển đoạn cân bằng có thể sinh con không mang bất thường NST; mang chuyển đoạn NST cân bằng hoặc mang NST phát sinh (derivative chromosome - NST der), NST der là NST bất thường cấu trúc dạng nhân đoạn hoặc mất đoạn. Những cá thể mang bất thường cấu trúc NST dạng der này sẽ có biểu hiện kiểu hình bất thường, thông thường có tình trạng chậm phát triển tâm thần vận động và mắc các dị tật bẩm sinh.

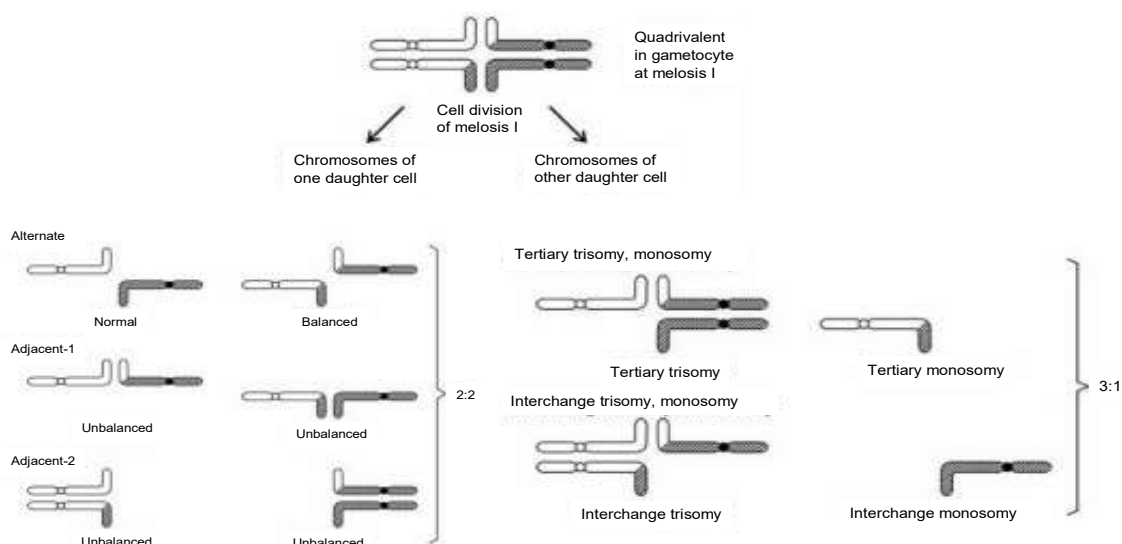
Những cá thể mang NST phát sinh do chuyển đoạn NST 11 và NST 22: NST der(22)t(11;22)(q23;q11) là kết quả của quá trình giảm

phân tạo giao tử bất thường dạng 3:1, các biểu hiện kiểu hình do hậu quả của nhân đoạn NST 11 vùng 11q23-qter và nhân đoạn NST 22 vùng 22q10-q11.<sup>4,7,8</sup>

Cơ chế giảm phân tạo giao tử dạng 3:1, giao tử mang 24 hoặc 22 NST, do vậy thai sẽ mang 47 hoặc 45 NST. Trong đa số các trường hợp thai sống tồn tại đến khi ra đời mang 47 NST. Trong đó có 2 dạng bất thường NST: thứ nhất cá thể mang trisomy từng phần của cả 2 NST chuyển đoạn (tertiary trisomy), thứ hai cá thể mang trisomy của 1 trong 2 NST chuyển đoạn (altechange trisomy). Những thai mang 45 NST vô cùng hiếm, hầu như chưa được báo cáo.

##### Đặc điểm lâm sàng

Các triệu chứng lâm sàng chính của người bệnh mắc hội chứng Emanuel<sup>1,3,9</sup>: chậm phát triển thể chất, chậm tăng trưởng trong thời kỳ bào thai, mức độ nặng hoặc trầm trọng; giảm khả năng vận động tinh, vận động thô. Trẻ có thể đứng được, tuy nhiên chỉ một số ít trẻ có khả năng đi lại do khó khăn trong việc phối hợp động tác; chậm phát triển trí tuệ mức độ nặng,



**Hình 6. Các dạng giảm phân tạo giao tử của người mang chuyển đoạn cân bằng**

chậm nói, rối loạn phát triển ngôn ngữ, thường chỉ nói được từ đơn.

Dị dạng sọ mặt: biểu hiện bộ mặt bất thường bao gồm tật đầu nhỏ, trán dô, dị dạng xương mũi, mũi tẹt, sống mũi dài và sâu. Bất thường vành tai, nụ thịt vành tai, có những trường hợp gặp dị tật nặng như mất thính lực. Khe hở vòm miệng gặp trên 50% số người bệnh. Có thể gặp dị tật đường hô hấp: nhuyễn thanh quản, dị dạng xoang phế quản...

Dị tật tim bẩm sinh: gặp trên 60% người bệnh mắc hội chứng Emanuel, là nguyên nhân chính gây nên tình trạng nặng của người bệnh. Các dị tật thường gặp là: thông liên thất, thông liên nhĩ, tứ chứng Fallot, hẹp ống động mạch, teo van ba lá, teo động mạch chủ, dị dạng động mạch dưới đòn, hẹp tĩnh mạch cánh tay đầu trái và tĩnh mạch chủ.

Dị tật thận tiết niệu: dị tật thận tiết niệu gặp ở 30% người bệnh mắc hội chứng Emanuel, có thể là bất sản thận hoặc thiếu sản thận.

Dị tật cơ quan sinh dục: thường gặp ẩn tinh hoàn, tinh hoàn nhỏ, dương vật nhỏ, hẹp bao quy đầu ở trẻ trai. Ở trẻ gái có thể thấy dị dạng tử cung đôi.

Dị tật cơ quan tiêu hoá: có thể gặp thoát vị hoành, thiếu sản hoặc dị tật cơ hoành. Sa hậu môn có hoặc không có đường rò gặp ở khoảng 20% số người bệnh. Các dị tật khác của đường tiêu hoá ít gặp như: hẹp hậu môn, teo đường mật, bệnh Hirschsprung, bất thường tiểu thụ gan, tăng sinh đường mật ngoài gan, không có túi mật, rối loạn phân xạ ruột, khó nuốt...

Dị tật hệ cơ xương: đa số các trường hợp đều có giảm trương lực cơ thời kỳ sơ sinh. Những bất thường khác hiếm gặp như: cong vẹo cột sống là biến chứng của giảm trương lực cơ, trật khớp háng bẩm sinh, dị tật bàn chân khoèo, dị tật bàn ngón tay, chân...

Dị tật mắt: thường gặp lác, cận thị. Hầu hết các người bệnh có thị lực bình thường.

Dị tật hệ thần kinh: hầu hết các người bệnh đều có đầu nhỏ. Các dị tật khác được báo cáo gồm: dị tật Dandy-Walker, cơn co giật, động kinh...

Suy giảm miễn dịch: bao gồm cả suy giảm miễn dịch globulin bẩm sinh, suy giảm miễn dịch phụ thuộc tuyến ức.

Những biểu hiện nặng thường xảy ra ở trong tháng đầu sau khi sinh, là nguyên nhân

gây tử vong chủ yếu của người bệnh mắc hội chứng Emanuel. Mặc dù tỷ lệ tử vong của hội chứng này chưa được công bố nhưng cũng đã có nhiều y văn báo cáo những người bệnh này có đời sống lâu dài, đặc biệt là những người bệnh sống qua được giai đoạn trẻ nhỏ.<sup>4</sup>

**Bảng 1. Đối chiếu các đặc điểm lâm sàng trên ca bệnh báo cáo**

Hệ thống cơ quan	Biểu hiện lâm sàng	Ca bệnh báo cáo
1. Tăng trưởng và phát triển	Chậm phát triển tâm thần vận động xuất hiện cả sau sinh và trong thời kì bào thai. Chậm phát triển ngôn ngữ	Cân nặng lúc sinh thấp hơn so với tuổi thai. Trẻ 22 tháng: chưa đứng được, chưa nói được từ đơn, chậm phát triển trí tuệ mức độ nặng.
2. Bất thường sọ mặt	Dị tật đầu nhỏ, bộ mặt bất thường, dị tật vành tai. Khe hở vòm miệng, nhuyễn thanh quản, dị dạng đường hô hấp...	Đầu nhỏ, bộ mặt bất thường, trán dô, thừa vật da cổ, cằm nhỏ, tụt ra sau, tai mọc thấp. Dị tật nụ thịt vành tai, rò luân nhĩ, viêm tai ứ dịch tái diễn nhiều lần.
3. Hệ thống thần kinh trung ương	Là dị tật thường gặp, biểu hiện hội chứng não bé gây co giật, động kinh, bất thường não chất trắng, chậm phát triển thể chất và vận động.	Động kinh, chậm phát triển tâm thần vận động.
4. Dị tật tim bẩm sinh	Gặp trên 60% số người bệnh, biểu hiện thông liên thất, thông liên nhĩ, tứ chứng Fallot, hẹp thân động mạch chủ...	Hẹp eo động mạch chủ.
5. Dị tật hệ thống tiết niệu, sinh dục	Gặp trên 30% số người bệnh, biểu hiện bất sản thận, thiếu sản thận... Bất thường cơ quan sinh dục ngoài.	Giãn đài bể thận, dương vật nhỏ, ẩn tinh hoàn trái.
6. Bất thường cơ xương	Là triệu chứng thường gặp, biểu hiện: giảm trương lực cơ, trật khớp háng bẩm sinh, dị tật bàn ngón tay, chân...	Giảm trương lực cơ, cong vẹo cột sống.
7. Suy giảm miễn dịch	Suy giảm miễn dịch bẩm sinh	Suy giảm miễn dịch bẩm sinh, biểu hiện nhiều đợt viêm đường hô hấp, viêm tai ứ dịch, viêm đường tiết niệu.

8. Dị tật mắt	Thường gặp, biểu hiện lác, cận thị...	Sụp mí hai bên, lác mắt trái, tắc lệ đạo hai bên.
---------------	---------------------------------------	---

Các kỹ thuật xét nghiệm di truyền có thể sử dụng để chẩn đoán hội chứng Emanuel bao gồm:

- Lập công thức Nhiễm sắc thể (Karyotype).
- Lai huỳnh quang tại chỗ (Fluorescence In situ Hybridization -FISH): sử dụng các đầu dò đánh dấu trên NST 11q23 và NST 22q11.2.

- Lai so sánh hệ gen (Microarray Comparative Genomic Hybridization - aCGH).

- Khuếch đại đa đầu dò (Multiplex Ligation dependent Probe Amplification - MLPA): sử dụng đầu dò P070-B2,P036-E1,P245 (MRC Hollan), bao gồm 15 đầu dò đánh dấu trên NST 11 và NST 22.<sup>10</sup>

**Bảng 2. Các xét nghiệm di truyền dùng để chẩn đoán hội chứng Emanuel**

Phương pháp	Phát hiện bất thường NST	Độ nhạy
Công thức NST	der(22)	100%
FISH	Nhân đoạn NST 11q23 Nhân đoạn NST 22q11	100% khi sử dụng cả hai loại đầu dò
aCGH	Nhân đoạn NST 11q23 và NST 22q11	100%
MLPA	Nhân đoạn NST 11q23 và NST 22q11	100%

### Tư vấn di truyền

Tư vấn di truyền trong hội chứng Emanuel có vai trò rất quan trọng do hầu hết các trường hợp mắc hội chứng Emanuel có tính chất di truyền trong gia đình. Tư vấn di truyền giúp cho gia đình hiểu rõ nguy cơ sinh con mắc dị tật bẩm sinh hay nguy cơ sảy thai, lưu thai cho những lần mang thai tiếp, từ đó chủ động trong kế hoạch chẩn đoán di truyền trước sinh và quản lý điều trị người bệnh sau sinh.

#### **Nguy cơ của những thành viên trong gia đình**

##### *Bố mẹ của người bệnh*

phân tích công thức NST của bố mẹ để phát hiện chuyển đoạn cân bằng NST 11 và NST 22. Hơn 99% các ca bệnh có bố hoặc mẹ mang chuyển đoạn cân bằng t(11;22)(q23;q11), những người này có kiểu hình bình thường.<sup>3,5,11</sup> Tỷ lệ người bệnh có mẹ mang chuyển đoạn NST cân bằng t(11;22) cao hơn có bố mang

chuyển đoạn.

Đa số các trường hợp bố mẹ người bệnh mang chuyển đoạn cân bằng t(11;22) được di truyền từ thế hệ trước.

##### *Anh chị em ruột của người bệnh*

những anh chị em ruột của người bệnh không có biểu hiện triệu chứng của hội chứng Emanuel có 50% nguy cơ mang chuyển đoạn cân bằng t(11;22) hoặc 50% không mang bất thường NST nào.

Nếu bố hoặc mẹ người bệnh mang chuyển đoạn cân bằng t(11;22), những lần sinh sau có thể sinh con mang các dạng công thức NST sau:

- Không mang bất thường NST.
- Mang NST der(22)t(11;22)(q23;q11).
- Mang chuyển đoạn cân bằng t(11;22)(q23;q11).
- Sảy thai hoặc lưu thai do mang các bất thường NST 11 hoặc NST 22, hậu quả của các rối loạn giảm phân tạo giao tử.

Những cặp bố mẹ có mang chuyển đoạn cân bằng khi sinh con, nguy cơ sinh con mang NST der(22) phụ thuộc vào bố hay mẹ là người mang chuyển đoạn NST: nguy cơ sinh con mang NST der(22) của những người nữ mang chuyển đoạn cân bằng t(11;22) cao hơn những người nam.

Tổng nguy cơ sinh con mang NST der(22) của bố hay mẹ mang chuyển đoạn NST cân bằng lần lượt là 1.8% và 5.6%. Tổng nguy cơ gây sảy thai hoặc chết thai của bố hay mẹ mang chuyển đoạn NST cân bằng lần lượt là 23% và 37%.

*Con của người bệnh:* chưa có y văn nào báo cáo về tình trạng con của những người bệnh mắc hội chứng Emanuel.

*Các thành viên khác trong gia đình:* những người anh chị em ruột của bố hay mẹ người bệnh có nguy cơ mang chuyển đoạn cân bằng NST và có nguy cơ sinh con mang NST bất thường. Những người này cần được tư vấn di truyền, phân tích công thức NST để phát hiện chuyển đoạn cân bằng, từ đó tư vấn di truyền trước sinh nếu gia đình có nguy cơ sinh con mắc bệnh.

## V. KẾT LUẬN

Hội chứng Emanuel là một hội chứng bệnh do bất thường nhiễm sắc thể gây nên. Đây là một hội chứng bệnh di truyền hiếm gặp. Đa số các trường hợp người bệnh có bố hoặc mẹ mang chuyển đoạn nhiễm sắc thể cân bằng, có kiểu hình bình thường. Bệnh có biểu hiện lâm sàng với các triệu chứng nặng nề ở nhiều cơ quan, gây chậm phát triển tâm thần vận động và đa dị tật bẩm sinh. Việc áp dụng các kỹ thuật xét nghiệm di truyền để chẩn đoán bệnh và xác định người mang chuyển đoạn nhiễm sắc thể cân bằng có ý nghĩa quan trọng trong quản lý điều trị người bệnh và tư vấn di truyền chẩn đoán trước sinh cho các gia đình có nguy cơ sinh con mắc bệnh.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Carter MT, St Pierre SA, Zackai EH, et al. Phenotypic delineation of Emanuel syndrome (supernumerary derivative 22 syndrome): Clinical features of 63 individuals. *Am J Med Genet A*. 2009;149A(8):1712-1721. doi: 10.1002/ajmg.a.32957.
2. Ohye T, Inagaki H, Kato T, et al. Prevalence of Emanuel syndrome: theoretical frequency and surveillance result. *Pediatr Int Off J Jpn Pediatr Soc*. 2014;56(4):462-466. doi: 10.1111/ped.12437.
3. Hou JW. Supernumerary chromosome marker Der(22)t(11;22) resulting from a maternal balanced translocation. *Chang Gung Med J*. 2003;26(1):48-52.
4. Choudhary MG, Babaji P, Sharma N, et al. Derivative 11;22 (Emanuel) Syndrome: A Case Report and A Review. *Case Rep Pediatr*. 2013;2013:237935. doi: 10.1155/2013/237935.
5. Garcia-Vielma C, de la Rosa-Alvarado RM, Nieto-Martinez K, et al. Emanuel syndrome (supernumerary derivative 22), the result of a maternal translocation. A case report. *J Assoc Genet Technol*. 2010;36(4):189-193.
6. Emanuel BS, Zackai EH, Medne L. Emanuel Syndrome. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., eds. *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle; 1993. Accessed February 2, 2023. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1263/>
7. Juna Musa, Edlira Horjeti, Ali Guy, et al. Diagnosis and Management of Genetic Derivation 22 and 11 Chromosome-Emanuel Syndrome in 10-Year Old Boy. *Journal of Pediatrics, Perinatology and Child Health*. 2020;4:052-057.
8. Luo Y, Lin J, Sun Y, et al. Non-invasive prenatal screening for Emanuel syndrome. *Mol Cytogenet*. 2020;13(1):9. doi: 10.1186/s13039-020-0476-7.



9. Zaki MS, Mohamed AM, Kamel AK, et al. Emanuel syndrome due to unusual segregation of paternal origin. *Genet Couns Geneva Switz*. 2012;23(2):319-328.

10. Vorstman J a. S, Jalali GR, Rappaport EF, et al. MLPA: A rapid, reliable, and sensitive method for detection and

analysis of abnormalities of 22q. *Hum Mutat*. 2006;27(8):814-821. doi: 10.1002/humu.20330.

11. İkbal Atli E, Gürkan H, Vatansever Ü, et al. A case with Emanuel syndrome: extra derivative 22 chromosome inherited from the mother. *Balk J Med Genet BJMG*. 2016;18(2):77-82. doi: 10.1515/bjmg-2015-0089.

## Summary

### EMANUEL SYNDROME: A CASE REPORT AT VIETNAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Emanuel syndrome is a rare genomic syndrome that is characterized by multiple anomalies and developmental disabilities (OMIM609029). Mental and developmental retardation are major clinical features. This syndrome is related to the presence of the supernumerary derivative chromosome originating from both chromosomes 11 and 22. Affected children are usually identified in the newborn period as the offspring of balanced (11;22) translocation carriers. We report a one-month-old boy with der(22)t(11;22)(q23;q11) chromosome, transmitted in an unbalanced fashion from his father. He has a severe mental disability and some congenital abnormalities. Cytogenetic revealed a karyotype 47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11). To determine the origin and trait of this supernumerary derivative chromosome der(22), karyotyping of his parents was performed. The father was found to be a balanced carrier: 46,XY,t(11;22)(q23;q11).

**Keywords:** Emanuel syndrome, congenital abnormalities, supernumerary derivative chromosome 22: der(22)t(11;22)(q23;q11).