

## :: Zespół Robinowa

Orpha number: ORPHA 97360

### STRESZCZENIE

Zespół Robinowa (ZR) to rzadki zespół genetyczny charakteryzujący się skróceniem kończyn, nieprawidłowościami głowy, twarzy i zewnętrznych narządów płciowych. Dokładna częstość występowania nie jest znana. Do dnia dzisiejszego opisano około 200 przypadków. Przypadki opisano głównie w Stanach Zjednoczonych, krajach Arabskich, Turcji, Czechach, Słowacji, na subkontynencie Indyjskim i Brazylii. Proporcje między mężczyznami i kobietami są równe. Częstość występowania w innych rejonach geograficznych jest nieznana. Opisano dwie formy tego zespołu z odrębnymi trybami dziedziczenia, zmienną częstością występowania objawów klinicznych: łagodniejszą formę autosomalnie dominującą (zespół Robinowa autosomalnie dominujący; sprawdź ten termin) i cięższą formę autosomalnie recesywną (zespół Robinowa autosomalnie recesywny; sprawdź ten termin). Zespół ma szerokie spektrum kliniczne. Objawy kliniczne takie jak niski wzrost, charakterystyczne cechy twarzy (hiperteloryzm, niedorozwój środkowej części twarzy, duża nasada nosa, krótki, zadarty nos oraz nozdrza w przodopochyleniu), mezomeliczne skrócenie kończyn, a także brachydaktylia, klinodaktylia, niedorozwój dziąseł oraz niedorozwój zewnętrznych narządów płciowych występują często w obydwu formach. Wady segmentacji kręgow są częste jednak ciężiej wyrażone w formie recesywnej: kręgi połowicze i skolioza są częstsze ( 75% przypadków ). Zrośnięcie żeber występuje niemal jedynie w formie autosomalnej recesywnej. Przepuklina pępkowa i zęby nadliczbowe występują jedynie u pacjentów z formą dominującą. Dodatkowe schorzenia to częste infekcje ucha, utrata słuchu, zaburzenia rozwojowe i oddechowe, hipotonia, trudności w jedzeniu i refluks przełykowy. Zespół Robinowa autosomalnie recesywny wywołwany jest mutacjami w genie <ROR2>(9q22). U niektórych pacjentów (<10%) z autosomalnie dominującym zespołem Robinowa opisano mutacje w genie <WNT5A>(3p14.3). Diagnozę stawia się w oparciu o obraz kliniczny i charakterystyczny płodowy wygląd twarzy pacjentów. Jednakże niezbędne jest badanie radiologiczne aby potwierdzić obecność deformacji szkieletowych. W diagnostyce różnicowej bierze się pod uwagę głównie zespół Robinowa o innym modelu dziedziczenia. Pod uwagę powinny być brane także zespoły, w których często występują cechy dysmorficzne twarzy podobne do zespołu Robinowa, głównie hiperteloryzm łącznie z niedorozwojem zewnętrznych narządów płciowych, takich jak zespół Aarskoga i Scotta i zespół Opitza-G (sprawdź te terminy). Zaburzenia chromosomalne były sporadycznie opisywane u pacjentów z fenotypem podobnym do zespołu Robinowa. Podobne wady żeber i kręgow występują w autosomalnie recesywnej dyzostozie kręgowo-żebrowej (ARSD) (sprawdź ten termin). Diagnostyka prenatalna może być przeprowadzana za pomocą USG od 19 tygodnia ciąży, ale określenie nasilenia zespołu może być trudne do ustalenia. Badanie genetyczne powinno być przeprowadzone, aby potwierdzić diagnozę u pacjentów z formą autosomalnie recesywną. Sposób dziedziczenia jest autosomalnie dominujący lub recesywny. Wskazana jest wizyta w poradni genetycznej. Rodzice pacjentów z formą autosomalnie dominującą przed wizytą w poradni genetycznej powinni poddać się badaniu klinicznemu, aby wykluczyć łagodne przejawy zespołu. Leczenie deformacji szkieletowych obejmuje usztywnienie lub korekcję chirurgiczną. Hormon wzrostu był podawany w celu zwiększenia tempa wzrostu u dzieci z zespołem. U pacjentów z szeroką szparą powiekową powinna być rozważona interwencja chirurgiczna. Rokowanie dla zespołu Robinowa jest zasadniczo dobre, ale nasilenie chorób serca może wpływać na długość życia.



Recenzent-Ekspert:  
Dr J. Mazzeu

Last update: Maj 2011  
Translated: Grudzień 2011

Streszczenie To Zostało Przetłumaczone Dzięki Wsparciu Finansowemu Xxx [W Razie  
Potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

