

:: Zespół Cenaniego i Lenza

Orpha number: ORPHA3258

STRESZCZENIE

Zespół Cenaniego i Lenza (CLS) to wrodzony zespół deformacji, na który składa się syndaktylia dłoni oraz zniekształcenie kości przedramienia z podobnymi objawami w kończynach dolnych. Odnotowano mniej niż 30 przypadków, dokładna częstość występowania nie została zbadana. Większość przypadków wystąpiła w spokrewnionych rodzinach. Klasyczny zespół CL charakteryzuje się prawie symetrycznym całkowitym zrostem palców i synostozą kości dłoni, nadając im wygląd rękawiczki. Odnotowano wariant zespołu z oligodaktylią i częściową syndaktylią. Zespół charakteryzują następujące objawy: synostozą kości nadgarstka, śródrezcza i palców, dezorganizacja kości nadgarstka, zredukowanie liczby paliczków palców dłoni i syndaktylia palców stóp. Inne objawy to zrośnięcie kości promieniowej i łokciowej ze skróceniem kości promieniowej i łokciowej, brachymesomelia, przemieszczenie głowy kości promieniowej oraz synostozą kości śródstopia. Zespół dotyczy kończyn górnych i dolnych, ale w kończynach dolnych objawy są mniej nasilone. Sporadycznie odnotowywano inne wady (niedorozwój nerek oraz wady kręgow i kręgi połowicze). Kilka publikacji łączy CLS z innymi, bardziej powszechnie występującymi formami syndaktylii. Łagodna dysmorfia twarzy (ptoza, wysokie łukowate podniebienie, wysokie, szerokie i wystające czoło, hiperteloryzm, płaska nasada nosa, skośno dolne ustawienie szpar powiekowych, krótki nos, krótka wydatna rynienka podnosowa oraz hipoplazja kości jarzmowej) została opisana w pojedynczych przypadkach. Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Zostały zidentyfikowane homozygotyczne lub złożone heterozygotyczne mutacje genu <LRP4> (11p12-p11.2). Heterozygotyczna duplikacja wielkości 1,7 MB obejmująca geny <GREM1> i <FMN1> także została zidentyfikowana w postaciach zaburzeń przypominających zespół CLS. Diagnoza jest zasadniczo kliniczna. Zespół CL można odróżnić klinicznie od innych zniekształceń kończyn. Diagnozę można też podejrzewać przed narodzeniem na podstawie badań USG. Jako zespół autosomalnie recesywny, ryzyko powtórzenia CLS wynosi 25% dla kolejnej ciąży. Zalecane jest leczenie chirurgiczne z oddzieleniem poszczególnych palców, ale efekty w postaci przywrócenia ruchomości palców mogą być ograniczone. Rokowanie zależy od specyficznych wad kończyn pacjenta.

Recenzent-ekspert:

- Prof. D. Lacombe

Aktualizacja: Sierpień 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”





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.

