

:: Zespół Beckwitha-Wiedemanna

Orpha number: ORPHA116

STRESZCZENIE

Definicja choroby :

Zespół Beckwitha-Wiedemanna (BWS) to genetyczne schorzenie charakteryzujące się nadmiernym wzrostem, predyspozycją do nowotworzenia i wadami wrodzonymi.

Epidemiologia :

Choroba występuje panetycznie i częstość występowania szacowana jest na 1/13,700 urodzeń. Choroba w równym stopniu dotyczy mężczyzn i kobiet, z wyjątkiem monozygotycznych bliźniąt (znaczna przewaga kobiet).

Obraz kliniczny :

Pacjenci mają tendencję do wzmożonego wzrastania w drugiej połowie ciąży i przez pierwsze kilka lat życia, wzrost dorosłych mieści się w zakresie normy. Nadmierny wzrost może się także objawiać hemihiperplazją i/lub przerostem języka (prowadzącym do trudności w karmieniu, w mówieniu i rzadko do bezdechu sennego). Hipoglikemię odnotowano u 30-50% noworodków. Powszechnie występuje rozpoznawalny wyraz twarzy, który normalizuje się w dorosłości. Dodatkowo oprócz makrosomii, makroglosii, hemihiperplazji i hipoglikemii mogą występować inne charakterystyczne objawy: przepuklina pępowinowa / przepuklina pępkowa/rozdzielenie mięśni brzucha, guzy embrionalne, zagięcia płatka ucha i zagłębienia za uchem, naczyniak płaski lub inne malformacje naczyniowe, powiększenie narządów wewnętrznych jamy brzusznej, płodowa hipertrofia komórek kory nadnerczy (objaw patognomiczny), nieprawidłowości nerek, brak przypadków choroby w rodzinie oraz rzadko rozszczep podniebienia. Wady serca obecne są w 9-34% przypadków, a u około połowy z nich obecna jest samoistnie ustępująca kardiomegalia. Kardiomiopatia występuje rzadko. U pacjentów występuje zwiększona predyspozycja do zachorowania na guzy embrionalne w ciągu pierwszych 8 lat życia, średnie ryzyko wynosi 7,5% (zakres 4-21%).

Etiologia :

BWS spowodowany jest poprzez różne epigenetyczne i/lub genetyczne czynniki, które powodują dysregulację genów na chromosomie 11p15.5. Choroba występuje sporadycznie (85%), ale odnotowano także dziedziczenie rodzinne (15%). Molekularne podgrupy są powiązane ze zróżnicowanym ryzykiem ponownego wystąpienia oraz zróżnicowanymi objawami klinicznymi (np. ryzykiem nowotworzenia).

Metody diagnostyczne :

Generalnie diagnozę stawia się na podstawie występowania przynajmniej trzech charakterystycznych objawów klinicznych, jednakże guzy embrionalne mogą rozwinąć się także w łagodniejszych przypadkach. Pozytywny wynik badań molekularnych potwierdza diagnozę; jednakże wynik negatywny nie wyklucza BWS.

Diagnostyka różnicowa :



W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić zespoły Simsona, Golabiego i Behmela, Costello, Pearlmana oraz Sotosa, a także mukopolisacharyozę typu VI (sprawdź te terminy).

Diagnostyka prenatalna :

Można wykonać badania prenatalne poprzez biopsję kosmówki lub amniocentezę, zwłaszcza jeśli zidentyfikowano nieprawidłowości cytogenetyczne lub genomowe; diagnostyka zaburzeń metylacji obecnie jest bardziej wiarygodna w próbkach z amniocentezy. Amniocenteza może być także wskazana w przypadku objawów towarzyszących BWS wykrytych podczas badania USG płodu (np. przepuklina pępowinowa). W przypadku nieobecności rozpoznanego defektu molekularnego, można przeprowadzić badanie przesiewowe poprzez badanie poziomu alfa-fetoproteiny w osoczu matki i celowane badanie USG.

Poradnictwo genetyczne:

Zalecane jest poradnictwo genetyczne, w trakcie oceny powtórnego ryzyka oraz kaskadowych badań genetycznych należy wziąć pod uwagę historię rodziny oraz molekularną podgrupę dotkniętego chorobą członka rodziny.

Opieka i Leczenie :

Opieka obejmuje standardowe medyczne działania wspierające i zabiegi chirurgiczne. Należy wprowadzić obserwacje pod kątem guzów nowotworowych jeśli podejrzewa się/zdiagnozowano BWS, także nie dotkniętego chorobą bliźniaczego rodzeństwa pacjenta. Badanie w kierunku hipoglikemii należy przeprowadzić u noworodków, u których w badaniach prenatalnych podejrzewano lub zdiagnozowano niepokojące objawy kliniczne, a także u bezobjawowych noworodków o podwyższonym ryzyku związanym z historią rodzinną.

Rokowanie :

W ciężkich przypadkach pacjenci są zagrożeni ryzykiem wczesnej śmierci z powodu komplikacji wynikających z hipoglikemii, niedojrzałości, kardiomiopatii, makroglosji lub guzów nowotworowych. U pacjentów, którzy przeżyją dzieciństwo rokowanie jest raczej dobre.

Recenzent-Expert : Drzy R. Weksberg i C. Shuman

Aktualizacja: Grudzień 2011

Tłumaczenie: Luty 2012

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.

