

## :: Zespół Jeune'a

Orpha number: ORPHA474

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Zespół Jeune'a zwany także dysplazją zaciskającą klatki piersiowej to tzw. dysplazja krótkich żeber charakteryzująca się wąską klatką piersiową, krótkimi kończynami i stwierdzanymi radiologicznie nieprawidłowościami szkieletu włącznie z trzema wyniosłościami kolcowymi panewki i zmianami przynasadowymi kości.

#### **Epidemiologia:**

Rocznie występuje około 1-5/500,000 przypadków.

#### **Obraz kliniczny:**

Zespół rozpoznawany jest w okresie płodowym lub po urodzeniu. W rzadkich przypadkach może występować wielopalczość po stronie łokciowej. Wąska klatka piersiowa może spowodować niewydolność oddechową u noworodków i może być związana z uporczywymi objawami ze strony układu oddechowego. Przebieg choroby może być ciężki lub łagodny.

Wzrost może być prawie normalny lub niższy od średniej. W rzadkich przypadkach opisywano niewydolność wątroby i nerek (zwłóknienie wątroby i nefronoftyzę), które mogą wystąpić w każdym wieku. Obserwowano także zwyrodnienie barwnikowe siatkówki. Rozwój intelektualny przebiega prawidłowo.

#### **Etiologia:**

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Molekularne podstawy zespołu zostały częściowo wyjaśnione wskazując zaangażowanie genów *IFT80* (3q25.33), *DYNC2H1* (11q22.3), *WDR19* (4p14) i *TTC21B* (2q24.3), z których każdy koduje międzyrzęskowy transport protein, co potwierdza, że zespół Jeune'a należy do grupy ciliopatii. Być może także inne mutacje są zaangażowane w rozwój choroby, ale nie zostały jeszcze zidentyfikowane.

#### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawie jest na podstawie obrazu radiologicznego: żebra są krótkie, miednica ma nieprawidłowy kształt z horyzontalnym dachem panewki oraz trójzębem uformowanym przez pośrodkowe zgrubienie i dwie boczne ostrogi. Ręce są normalnej długości lub krótsze, nasady kości paliczków mogą mieć stożkowaty kształt.

#### **Diagnostyka różnicowa:**

W diagnostyce różnicowej należy brać pod uwagę dysplazję piersiowo-gardłowo-miedniczną, zespół Ellisa i van Crevalda, zespół Sensenbrenner oraz ojcowskiej disomii chromosomu 14 ( sprawdź te terminy).

#### **Diagnostyka prenatalna:**

Zanim zaproponuje się prenatalne badanie molekularne należy przeprowadzić analizę molekularną u probanda. W innych przypadkach tylko w dokładnym badaniu USG można wykryć chorobę.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny więc istnieje 25% ryzyko ponownego urodzenia chorego dziecka w każdej następnej ciąży.

#### **Opieka i leczenie:**



Leczenie polega na zwalczaniu infekcji układu oddechowego, które mogą prowadzić do poważnych komplikacji. Należy regularnie monitorować funkcje nerek i wątroby oraz przeprowadzać badanie siatkówki.

**Rokowanie:**

Rokowanie jest zmienne w zależności jakie narządy dotknięte są chorobą, ryzyko ciężkich infekcji układu oddechowego obniża się po osiągnięciu drugiego roku życia.

**Recenzent-ekspert:**

Dr Genevieve BAUJAT

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.

---