

:: Zespół Meachama

Orpha number: ORPHA3097

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Zespół Meachama charakteryzuje się mnogimi malformacjami, w tym wrodzonymi nieprawidłowościami przepony, wadami narządów płciowych i układu krążenia.

***Epidemiologia:**

Na świecie opisano nie więcej niż 15 pacjentów z tym zespołem.

***Opis kliniczny:**

U osób z karyotypem 46,XY obecne są niezróżnicowane lub żeńskie zewnętrzne narządy płciowe. Nieprawidłowości narządów płciowych są różne i mogą obejmować podwójną pochwę lub przegrody pochwy, brak macicy, nieprawidłowe męskie gonady współwystępujące z żeńskimi narządami płciowymi lub występowanie nieprawidłowych wewnętrznych narządów płciowych żeńskich. Często stwierdza się złożone wady sinicze serca, hipoplastyczne prawe płuco, nieprawidłowy spływ żył płucnych i wady przepony. Opisano również jeden przypadek pacjenta z dysplazją prążkowanokomórkową płuc.

***Etiologia:**

U niektórych pacjentów z zespołem Meachama zidentyfikowano mutacje genu *WT1*. Wcześniej mutacje w tym samym genie wykryto u pacjentów z zespołem Denysa i Drasha (zob. to hasło).

***Rozpoznanie:**

Rozpoznanie stawiane jest na podstawie obrazu klinicznego. Obecność podwójnej pochwy powinna skłonić klinicystę do dokładnej oceny układu oddechowego i krążenia.

***Diagnostyka różnicowa:**

Diagnostyka różnicowa obejmuje przede wszystkim zespół Danysa i Drasha, będący schorzeniem allelicznym z nakładającymi się cechami klinicznymi. Pod uwagę należy wziąć również zespół Beckwitha i Wiedemanna, zespół Simpsona, Golabiego i Behmela oraz zespół Perlmana (zob. te hasła).



***Leczenie:**

Leczenie jest podtrzymujące.

Rokowanie:

Wszyscy opisani do tej pory pacjenci zmarli we wczesnym dzieciństwie.

Aktualizacja: Grudzień 2008

Tłumaczenie: Wrzesień 2013

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.
