

## :: Zespół Nagera

Orpha number: ORPHA 245

### **\*Definicja choroby:**

Zespół Nagera, zwany także zespołem żuchwowo-twarzowym Nagera (Nager acrofacial dysostosis, NAFD), jest zespołem wad wrodzonych, którego cechują dyzostoza twarzowo-żuchwowa (hipoplazja policzków, mikrognatia, zniekształcenia ucha zewnętrznego) i różne wady przedosiowe kończyn.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania jest nieznana; opisano ponad 100 przypadków NAFD.

### **\*Opis kliniczny:**

NAFD cechują wady twarzowo-żuchwowe, m.in. antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych, opadanie górnych powiek, szczelina dolnych powiek, brak rzęs na 1/3-2/3 długości przyśrodkowego odcinka dolnej powieki, hipoplazja kości jarzmowej, hipoplazja szczęki, rozszczep podniebienia, brak lub hipoplazja podniebienia miękkiego, atrezja nozdrzy tylnych, „języczkowe” przedłużenie linii włosów ze skroni aż na policzki. Rozszczep wargi występuje rzadko. Wady kończyn są przeważnie przedosiowe, przy czym hipoplazja lub brak kciuków to najbardziej charakterystyczna cecha, często związana z kościorostem kości promieniowej i łokciowej i(lub) aplazją/hipoplazją kości promieniowej. Opisano również występowanie trójpalczkowców kciuków i innych wad palców, a u niewielkiego odsetka chorych występują też zniekształcenia kończyn dolnych. Wady rozwojowe w obrębie ucha i jamy ustnej często prowadzą do obustronnego przewodzeniowego upośledzenia słuchu, zaburzeń mowy i obstrukcji górnych dróg oddechowych. U większości osób z zespołem Nagera poziom inteligencji i ostrość widzenia są w normie.

### **Etiologia:**

U około 50% pacjentów NAFD został powiązany z heterozygotycznymi mutacjami w *SF3B4*, (1q21.2), genie kodującym komponent aparatu składania RNA (splicing).

### **Rozpoznanie:**

Rozpoznanie stawia się na podstawie badania fizykalnego i radiologicznego lub wykrycia mutacji w *SF3B4*.



**\*Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe może obejmować inne zespoły żuchwowo-twarzowe, jak zespół Treachera Collinsa oraz inne dyzostozy kończynowo-twarzowe (acrofacial dysostoses, AFD) jak np. AFD typu Catania, AFD typu Palagonia, AFD typu Genee-Wiedemann, AFD typu Rodriguez, oraz dyzostozy żuchwowo-twarzowe z małogłowiem (zob. te hasła). U pacjentów ze spektrum wad oczno-uszno-kręgowych (oculoauriculovertebral spectrum OAV, zob. to hasło) mogą występować cechy wspólne z cechami zespołu Nagera.

**\*Rozpoznanie prenatalne:**

Rozpoznanie prenatalne można postawić na podstawie badania ultrasonograficznego lub badaniem molekularnym w kierunku mutacji w *SF3B4*.

**\*Poradnictwo genetyczne:**

Zespół Nagera jest prawdopodobnie genetycznie heterogeniczny, przy czym dziedziczenie autosomalne dominujące zostało potwierdzone, a autosomalne recesywne jest podejrzane na podstawie powtarzania się występowania zespołu u rodzeństw w spokrewnionych rodzinach. Poradnictwo genetyczne wymaga bardzo dokładnej oceny rodziców i rodzeństwa probanda, by stwierdzić czy choroba ma podłoże rodzinne, czy wystąpiła sporadycznie. Jeżeli u jednego z rodziców występują łagodne objawy, ryzyko ponownego wystąpienia u dziecka wynosi 50%, a nawet jeśli rodzice wydają się zdrowi, nie można wykluczyć 25% ryzyka.

**\*Postępowanie i leczenie:**

Postępowanie u noworodka musi skupić się na niewydolności oddechowej (tracheostomia) i trudnościach z karmieniem (gastrostomia). Można rozważyć chirurgiczną rekonstrukcję rozszczepów i małozuchwia znacznego stopnia oraz dysfunkcji stawu skroniowo-żuchwowego. Można zaproponować stosowanie aparatów słuchowych. Zaburzenia mowy i słuchu wymagają specjalistycznego leczenia logopedycznego.

**\*Rokowanie:**

Po okresie noworodkowym, większość pacjentów jest zdrowych i zakłada się, że ich długość życia jest normalna. Bieżące problemy zdrowotne są zazwyczaj związane z obstrukcją dróg oddechowych lub dysfunkcją stawu skroniowo-żuchwowego u pacjentów z poważniejszymi wadami żuchwy.

Ekspert-recenzent: prof. François Bernier

Data: luty 2013

Tłumaczenie: grudzień 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.

---

