

## :: Zespół Zimmermanna i Labanda

Orpha number: ORPHA3473

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Zespół Zimmermanna i Labanda to rzadkie schorzenie charakteryzujące się włóknikowatością ( fibromatozą ) dziąseł, pogrubieniem rysów twarzy oraz brakiem lub hipoplazją paznokci lub paliczków dalszych dłoni i stóp.

#### **Epidemiologia:**

Do dnia dzisiejszego odnotowano czterdziestu czterech pacjentów.

#### **Obraz kliniczny**

Pogrubienie rysów twarzy wynika z występowania bulwiastego czubka nosa, grubej czerwieni warg, pogrubiałych uszu oraz hipertrofii lub fibromatozy dziąseł. Zespół ma bardzo zmienny obraz kliniczny i mogą występować także inne objawy: nadmierna ruchomość w stawach, powiększenie wątroby i śledziony, hipertrichoza i utrata słuchu. Niepełnosprawność intelektualna występuje sporadycznie i zwykle jest łagodna do umiarkowanej. Przerośnięta tkanka dziąseł może mieć wpływ na zdolność mowy.

#### **Etiologia:**

Podstawa genetyczna nie jest znana. Mapowanie punktów złamań (breakpoints) dwóch translokacji t(3;8) i t(3;17) wykrytych u dwóch pacjentów z typowymi objawami klinicznymi zespołu Zimmermanna i Labanda zdefiniowały najczęstszy region złamań zlokalizowany w 3p14.3, ale brak specyficznej sekwencji kodującej w najczęstszym regionie sugeruje także inny typ defektu genetycznego w najbliższym sąsiedztwie lub zmianę w innym miejscu genomu, która może być odpowiedzialna za ZLS. Zasugerowano autosomalnie dominujący model dziedziczenia.

#### **Diagnostyka różnicowa:**

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić inne zespoły z nadmiernym owłosieniem i pogrubieniem rysów twarzy. Izolowana fibromatoza dziąseł dziedziczona jest w sposób dominujący.

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

Leczenie opiera się na chirurgicznym usunięciu przerośniętej tkanki włóknistej i odpowiednim leczeniu ortodontycznym, aby poprawić wygląd estetyczny oraz umożliwić wzrost niewyrośniętych zębów.

#### **Rokowanie:**

Rokowanie zdominowane jest przez ryzyko nawrotu, które jest wysokie. Niezbędne są regularne badania fizyczne. Zespół nie zagraża życiu.

#### **Recenzent-ekspert:**

Dr Nicole Morichon-Delvallez

Aktualizacja: Listopad 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.

---

