

:: Zespół mózgowo-żebrowo-żuchwowy

Orpha number: ORPHA1393

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Zespół mózgowo-żebrowo-żuchwowy (CCMS) charakteryzuje się wrodzonymi ubytkami w żebrach oraz anomaliami twarzoczaszki przypominającymi zespół Pierre'a Robina (zob. to hasło), które obejmują wady podniebienia (krótkie podniebienie twarde, brak podniebienia miękkiego, brak języczka), małozuchwie i opadanie języka.

***Epidemiologia:**

Do dzisiaj odnotowano ponad 80 przypadków tej choroby; równie często obserwuje się ją u chłopców, jak i dziewczynek.

***Opis kliniczny:**

CCMS cechują anomalie rozwojowe twarzoczaszki i żebrowo-kręgowo o różnym nasileniu. Powszechnie występuje opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego i niska masa urodzeniowa. Możliwe anomalie twarzoczaszki to brak podniebienia miękkiego i krótkie podniebienie twarde z rozszczepem, małozuchwieniem i opadaniem języka. Charakterystyczne wady żeber w części grzbietowej są *sine qua non* rozpoznania tej jednostki i często powodują dzwonowaty kształt klatki piersiowej. Przerwy w tylnych częściach żeber i wady żeber widoczne są w RTG; nie ma widocznej ciągłości pomiędzy skostniałymi żebrami, który zwykle podzielone są na dwie części. Może to prowadzić do wiotkości klatki piersiowej, paradoksalnych ruchów części ściany klatki piersiowej z powodu złamanych żeber, co może jeszcze bardziej utrudniać oddychanie. Trudności w oddychaniu skutkują ogólną sinicą i potencjalnie uszkodzeniami mózgu z powodu niedotlenienia, co może być przyczyną później zauważanych deficytów intelektualnych. Inne, rzadko opisywane wady obejmują: małogłowie, brak zewnętrznego kanału słuchowego i rozszczep kręgosłupa. Pacjenci, którzy przeżyli okres niemowlęcy mogą mieć opóźnienia w rozwoju, skoliozę, zmniejszoną pojemność płuc, zaburzenia stomatologiczne, zaburzenia karmienia, przewodzeniowe upośledzenie słuchu oraz zaburzenia ruchomości języka. Pacjenci, którzy przeżyli pierwszy rok życia, dożywają wieku dorosłego i mają lżejszą postać choroby. U nich również obserwuje się opóźnienia w rozwoju, skoliozę, zmniejszoną pojemność płuc,



zaburzenia stomatologiczne, zaburzenia karmienia, deficyty intelektualne, przewodzeniowe upośledzenie słuchu oraz zaburzenia ruchomości języka.

Etiologia:

Nie zidentyfikowano dotychczas genu sprawczego, choć uważa się, że zaburzenia szlaku sygnałowego *Sonic Hedgehog (SHH)* mogą być odpowiedzialne za występujące wady rozwojowe.

Metody diagnostyczne:

Obraz kliniczny wraz z typowym RTG klatki piersiowej potwierdza rozpoznanie.

****Rozpoznanie różnicowe:***

Rozpoznanie różnicowe obejmuje trisomie 13 i 18 oraz zespół Pierre'a Robina (zob. te hasła).

Poradnictwo genetyczne:

Chociaż większość przypadków jest sporadyczna, zaobserwowano przypadki rodzinne o dziedziczeniu zarówno autosomalnie recesywnym, jak i autosomalnie dominującym.

****Postępowanie i leczenie:***

Podstawową sprawą jest leczenie wad będących przyczyną trudności w oddychaniu i karmieniu, poważne przypadki wymagają leczenia na oddziale intensywnej opieki medycznej. Niemowlęta wymagają pomocy w karmieniu i powinny być w pozycji leżącej na brzuchu, aby wymusić przesunięcie języka do przodu i odciążyć tchawicę. Może być konieczna intubacja lub założenie rurki nosowo-gardłowej. Jeśli intubacja dotchawicza okaże się niemożliwa, potrzebna jest maska krtaniowa dla noworodka, okresowo zamieniana na wąsy tlenowe i ciągłe dodatnie ciśnienie w drogach oddechowych. W najcięższych przypadkach dobrym rozwiązaniem długoterminowym może być chirurgiczne ufiksowanie języka. Dzieciom z rozszczepem podniebienia można podawać pokarm w butelce Habermana a dodatkowe kalorie poprzez sondę dożołądkową.

****Rokowanie:***

Rokowanie zależy od nasilenia wad. Najpoważniejsze postacie zaburzenia są często śmiertelne w ciągu pierwszych godzin po urodzeniu, a 25% wszystkich opisanych pacjentów umiera w pierwszym miesiącu życia.

Recenzent-ekspert: Dr Hiroyuki Nagasawa



Aktualizacja: maj 2013

Tłumaczenie: październik 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.

