

Dysplazja czaszkowo-ektodermalna

Orphanumber: 1515

Synonym(y): CED, Zespół Sensenbrenner

Definicja choroby:

Dysplazja czaszkowo-ektodermalna (CED) jest rzadką chorobą rozwojową, charakteryzującą się wrodzonymi wadami szkieletowymi i ektodermalnymi, a ponadto cechami dysmorfii, nefronoftyzą, zwłóknieniem wątroby oraz anomaliami ocznymi (głównie z pigmentozą siatkówki).

Epidemiologia:

Dotychczas literatura specjalistyczna wspomina o 20 przypadkach.

Opis kliniczny:

Dysplazja czaszkowo-ektodermalna cechuje się przede wszystkim nieprawidłowym rozwojem kości (tzn. kraniosynostoza/dolichocefalia, wąską klatką piersiową, klatką piersiową lejkowatą, mikromelią rizomeliczną, brachydaktylią, syndaktylią, klinodaktylią, nadmierną wiotkością stawów) oraz anomaliami ektodermalnymi, takimi jak nieprawidłowa budowa zębów (zmniejszona grubość szkliwa, hipodoncja, mikrodoncja, taurodontyzm, wady rozwojowe guzków), rzadkie włosy oraz nietypowe paznokcie palców dłoni i stóp. Obserwuje się następujące cechy dysmorficzne: zmarszczki nakątne, hipoteloryzm, przodopochylenie nozdrzy oraz wywiniętą dolną wargę. U pacjentów często rozwija się przewlekła niewydolność nerek z powodu nefronoftyzy, zwykle w wieku od 2 do 6 lat. Można zaobserwować także zaburzenia funkcji wątroby (jej zwłóknienie). Możliwe są także nawracające infekcje płuc, wady serca oraz anomalie budowy oka (oczopląs, krótkowzroczność, dystrofia siatkówki, a zwłaszcza retinopatia barwnikowa).

Etiologia:

Dysplazja czaszkowo-ektodermalna jest heterogeniczną chorobą, należącą do grupy ciliopatii i jest spowodowana mutacjami w genach *IFT122*, *IFT43*, *WDR19* oraz *WDR35*, uczestniczących w transporcie wewnątrzrzęskowym (ang. intraflagellar transport; IFT). Wspomniane podłoże genetyczne wyjaśnia plejotropowy fenotyp CED, który obejmuje objawy kilku ciliopatii.



Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie opiera się na badaniu klinicznym. Wykrycie potencjalnych anomalii nerek i wątroby wymaga badań obrazowych (ultrasonografia), badań laboratoryjnych (analiza moczu, elektrolity w surowicy i profil lipidowy), badania histologicznego oraz oceny funkcji wątroby. Anomalie oczu można wykryć wykonując badanie dna oka i elektrotretingografię.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe CED obejmuje zespół Jeune'a (zob. to hasło), od którego odróżnia dysplazję czaszkowo-ektodermalną obecność kraniosynostozy oraz dysplazja zębów i skóry. Objawy CED pokrywają się także z zespołem Ellisa Van Crevelda (zob. to hasło), w którym także występują uszkodzenia ektodermalne i wąska klatka piersiowa.

Poradnictwo genetyczne:

W większości przypadków dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

Postępowanie i leczenie:

W wielu przypadkach funkcja nerek ulega szybkiemu pogorszeniu, co wymaga leczenia kwasicy metabolicznej, doustnej suplementacji chlorkiem sodu, a następnie dializ lub przeszczepu nerki w przypadku schyłkowej niewydolności nerek.

Rokowanie:

Rokowanie zależy od wad nerek, serca i płuc, które mogą zagrażać życiu.

Recenzent-ekspert: prof. Valérie Cormier-Daire

Aktualizacja: czerwiec 2012

Tłumaczenie: marzec 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

