

:: Zespół Larsena

Orpha number: 503

Definicja choroby:

Zespół Larsena (LS) jest rzadko występującą dysplazją kostną charakteryzującą się wrodzonymi zwichnięciami dużych stawów, zniekształceniami stóp, dysplazją kręgosłupa szyjnego, skoliozą, poszerzonymi (łopatkowymi) paliczkami dystalnymi (końcowymi) i specyficznymi nieprawidłowościami twarzowo-czaszkowymi, łącznie z rozszczepem podniebienia.

Epidemiologia:

Prewalencja urodzeniowa zespołu Larsena w Europie wynosi 1/250 000 żywo urodzonych.

Opis kliniczny:

Podstawowymi objawami LS są wrodzone zwichnięcia stawów biodrowych i łokciowych, którym towarzyszą stopy końsko-szpotawe lub końsko-koślawe. Wady kręgosłupa, takie jak skolioza i kifoza kręgosłupa szyjnego niekiedy z mielopatią szyjną oraz krótkie, szerokie, o łopatkowatym kształcie dystalne paliczki, szczególnie widoczne w kciukach, należą do częstych cech. Powtarzającymi się objawami są: wydatne czoło, niski/zapadnięty grzbiet nosa, płaski środek twarzy i hiperteloryzm. Często opisywane są: środkowy rozszczep podniebienia i niedosłuch przewodzeniowy.

Etiologia:

Przyczyną LS są mutacje typu *missense* oraz małe delecje przesuwające ramkę odczytu w genie *FLNB* (zlokalizowany w 3p14.3), który koduje białko cytoszkieletu filaminę B.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się za pomocą badania klinicznego, badania rentgenowskiego układu kostnego, w którym poza innymi charakterystycznymi objawami, obserwuje się nadliczbowe ośrodki kostnienia kości nadgarstkowych i stępu, a ostatecznie weryfikuje się za pomocą testów genetycznych.

Diagnostyka różnicowa:

W diagnostyce różnicowej uwzględnia się ciężkie i letalne choroby związane z genem *FLNB*: atelosteogenezę typu I i III, dysplazję typu bumerang, zespół uszno-podniebienno-palcowy typu I, dysplazję kręgosłupowo-nasadową, chondrodysplazję z wrodzonym zwichnięciem stawów typu CHST3, chondrodysplazję z zwichnięciem stawów typu gPAPP podobną do LS, zespół zwichnięcia licznych stawów-niski wzrost-nadmierna ruchomość w stawach – dysmorfia twarzoczaszki (Reunion island's Larsen syndrome) i zespół Desbuquoisa (zobacz te terminy).

Diagnostyka prenatalna:

Można przeprowadzić diagnostykę prenatalną w przypadku rodzinnego występowania choroby.

Poradnictwo genetyczne:

LS przekazywany jest w sposób autosomalny dominujący. Opisywane dotychczas przypadki recesywne choroby, albo spowodowane były występowaniem mozaikowości germinalnej, albo, co bardziej prawdopodobne, były ostatnio wyodrębnionymi recesywnymi zespołami z podobnymi do LS objawami.



Postępowanie i leczenie:

Indywidualna opieka jest stosowana u każdego chorego, a składa się na nią leczenie ortopedyczne wraz z monitorowaniem, procedury chirurgiczne, głównie w przypadku zwichnięć stawów biodrowych i fizjoterapia. W przypadku utraty słuchu, rekomenduje się opiekę wielodyscyplinarnego zespołu z ekspertem pediatrą. Zasadniczą sprawą jest jak najszybsze, zaraz po urodzeniu, objęcie opieką wszystkich niemowląt dotkniętych LS w celu leczenia niestabilności kręgosłupa szyjnego, która nie leczona może skrócić życie.

Prognoza:

LS nie wpływa na długość życia.

Recenzent-ekspert:

Prof. Stephen ROBERTSON

Aktualizacja: lipiec 2013

Tłumaczenie: styczeń 2016

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.
