

:: Zespół Cornellii de Lange

Orpha number: [ORPHA199](#)

Definicja choroby:

Zespół Cornellii de Lange (Cornelia de Lange syndrome – CdLS) to wieloukładowe schorzenie ze zmienną ekspresją z charakterystyczną dysmorfią twarzy, niepełnosprawnością intelektualną o zmiennym nasileniu, znacznym opóźnieniem wzrostu, które rozpoczyna się w okresie prenatalnym (drugi trymestr), nieprawidłowym wyglądem dłoni i stóp (oligodaktylia lub czasami nawet brakiem, ze stałą brachymetakarpią pierwszej kości śródreczą) oraz innymi wadami (serca, nerek itp.).

Epidemiologia:

Częstość występowania w populacji ogólnej szacowana jest pomiędzy 1/62500 a 1/45000.

Obraz kliniczny:

Do charakterystycznych cech dysmorfii twarzy należą: wyraźnie zaznaczone, łukowate, zrastające się brwi, długie rzęsy, wysunięte do przodu nozdrza, małożuchwie, kąciaki ust skierowane do dołu z cienką wargą górną. Trudności w przyjmowaniu pokarmu oraz zahamowanie wzrostu często są dodatkowo powikłane refluksem żołądkowo-przelykowym. Postęp choroby prowadzi do opóźnienia rozwoju psychomotorycznego, trudności w nauce mowy oraz czasami zaburzeń zachowania ze spektrum autyzmu. Pacjentów należy badać i monitorować pod kątem utraty słuchu.

Etiologia:

Zidentyfikowano mutacje sprawcze trzech genów zaangażowanych w kohezję chromosomów (kompleks kohezyjny). Gen *NIPBL* jest zmutowany u około 50% pacjentów i jest najważniejszym genem odpowiedzialnym za zespół. Mutacje związane z łagodniejszymi postaciami choroby opisano ostatnio w genie *SMC1L1* (zwanym także *SMC1A*; Xp11.22-p11.21), związane z postacią CdSL sprzężona z chromosomem X oraz w genie *SMC3* (10q25).

Diagnostyka prenatalna:

Chorobę można podejrzewać kiedy w prenatalnym badaniu ultrasonograficznym widoczne jest opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego oraz wady kończyn. W rodzinach, w których choroba dziedziczona jest od rodziców i została zidentyfikowana mutacja, można wykonać analizę DNA płodu, także w przypadku gdy rodzice nie wyglądają na nosicieli mutacji ze względu na ryzyko mozaikowości germinalnej.

Poradnictwo genetyczne:



Prawie wszystkie przypadki są sporadyczne. Okazjonalnie występuje dziedziczenie rodzinne w sposób autosomalny dominujący.

Postępowanie i leczenie:

Nie ma leku na tę chorobę, ale niezbędna jest opieka psychoedukacyjna. Refluks żołądkowo-przełykowy wymaga specjalnego postępowania, często gastrostomii i operacji Nissana.

Recenzent-ekspert: Prof. Didier LACOMBE

Aktualizacja: Luty 2009

Tłumaczenie: Sierpień 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.
