

:: Zespół Dubowitza

Orpha number: [ORPHA235](#)

Definicja choroby:

Zespół Dubowitza to rzadki zespół wad wrodzonych charakteryzujący się przede wszystkim opóźnieniem wzrostu, mikrocefalią, specyficzną dysmorfią twarzy, wypryskiem skórny, łagodną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną oraz nieprawidłowościami zewnętrznymi narządów płciowych.

Epidemiologia:

Całkowita częstość występowania w Europie wynosi 1/500 000 urodzeń. Do dnia dzisiejszego opisano ponad 150 przypadków.

Obraz kliniczny:

Noworodki często mają niską masę urodzeniową, małą głowę i drobną budowę. Wygląd twarzy jest charakterystyczny z wąską lub trójkątną głową z wysokim lub pochyłym czołem, płaskimi łukami brwiowymi, rzadkimi brwiami, małymi i wąskimi szparami powiekowymi, ptozą, nieprawidłowo wykształconymi uszami, szeroką i płaską nasadą nosa, mikrognacją i nietypowym kształtem ust. Często występuje rozszczep podśluzówkowy podniebienia. Do innych objawów należy wyprysk skórny, wysoki lub chrapliwy głos, spodziectwo i wnetrostwo. Nieprawidłowości szkieletu w zespole Dubowitza obejmują zagłębienie okolicy krzyżowej oraz klinodaktylię (piątych palców) z skórną syndaktylią palców stóp i dłoni. Niepełnosprawność intelektualna jest najczęściej łagodna do umiarkowanej. Dodatkowo odnotowano występowanie nieprawidłowości oczu i zębów, takie jak nadwzrocność, zaćma, zwyrodnienie tapetoretinalne, zez oraz taurodoncja, adoncja/hipodoncja lub hiperdoncja. Do charakterystycznych zachowań należy hiperaktywność z krótkotrwałym skupieniem uwagi, impulsywność oraz nieśmiałość. Do spektrum objawów zespołu Dubowitza mogą należeć także zaburzenia hematologiczne (niedokrwistość aplastyczna) i wrodzone wady serca, częste infekcje, niestabilność chromosomalna oraz rozwój nowotworów (ostra białaczka limfoblastyczna lub neuroblastoma).

Etiologia:

Etiologia zespołu Dubowitza nie została dokładnie wyjaśniona. Wyodrębniono dwa geny sprawcze *NSUN2* i *LIG4*. Jednakże etiologia nie jest do końca pewna, ponieważ fenotyp zespołu Dubowitza w dużej mierze pokrywa się z innymi jednostkami klinicznymi.



Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie mnogich objawów klinicznych, najczęściej we wczesnym dzieciństwie.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić alkoholowy zespół płodowy, zespół Blooma, zespół LIG4 oraz niedokrwistość Fanconiego.

Diagnostyka prenatalna:

Wewnątrzmaciczne opóźnienie wzrostu zaobserwowane podczas prenatalnego badania ultrasonograficznego nie stanowi solidnej podstawy rozpoznania.

Poradnictwo genetyczne:

W niektórych rodzinach zespół Dubowitza dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny. Jednakże ostatnio sugerowano, że zespół Dubowitza jest raczej zespołem mikrodelecji/mikroduplikacji niż zaburzeniem autosomalnym.

Postępowanie i leczenie:

Należy regularnie kontrolować wzrost, stan zębów, rozwój behawioralny i intelektualny oraz ogólny stan zdrowia i w razie potrzeby odpowiednio leczyć. Wyprysk oraz nawracające infekcje wymagają leczenia zachowawczego. W niektórych wadach sercowo-naczyniowych, moczowo-płciowych, czaszkowo-twarzowych lub wadach kończyn niezbędna może być interwencja chirurgiczna. Wskazana jest obserwacja w kierunku nowotworów i zaburzeń hematologicznych.

Rokowanie:

Rokowanie jest zmienne i zależy od ciężkości i typu obecnych wad wrodzonych, rezultat długoterminowy jest trudny do oszacowania, ponieważ nie są dostępne dane stanu po okresie dojrzewania.



Recenzent-ekspert: Dr Chantal FARRA

Aktualizacja: Czerwiec 2014

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.

