

:: Zespół Kabuki

ORPHA:2322

Definicja choroby:

Zespół Kabuki to zespół złożonych wad wrodzonych charakteryzujący się typowym wyglądem twarzy, wadami szkieletu, łagodną do umiarkowanej niepełnosprawnością intelektualną i postnatalnym opóźnieniem wzrostu.

Epidemiologia:

Zespół Kabuki został po raz pierwszy opisany w Japonii, ale teraz występuje we wszystkich grupach etnicznych. Częstość występowania szacowana jest na około 1:32 000.

Obraz kliniczny:

Zespół Kabuki ma szerokie i zmienne spektrum kliniczne. Cechy czaszkowo-twarzowe obejmują wydłużone szpary powiekowe z bocznym wywinięciem powieki dolnej; łukowate, szerokie brwi przerzedzone po bokach; krótką kolumienkę nosa z zapadniętym czubkiem nosa; duże, odstające lub kubkowate uszy; rozszczep wargi/podniebienia lub wysokie łukowate podniebienie; wady zębów. Jeżeli w momencie narodzin wzrost jest w normie niedługo później u noworodków widoczne jest opóźnienie wzrostu oraz niedostateczny przyrost masy ciała różnego stopnia. Może występować małogłowie. Do wad mięśniowo-szkieletowych należy brachydaktylia V palca ręki, skrócenie paliczków środkowych, klinodaktylia V palca ręki, nieprawidłowości kręgosłupa, nadmierna ruchomość w stawach oraz zwichnięcia. Kolejne główne objawy zespołu Kabuki to nieprawidłowości dermatoglify w postaci przetrwałych opuszek płodowych. U prawie wszystkich pacjentów występuje łagodna do umiarkowanej niepełnosprawność intelektualna, a także mogą występować objawy neurologiczne takie jak obniżone napięcie mięśniowe i napady padaczkowe. Często występuje ogólne opóźnienie w rozwoju. Obserwowano zachowania autystyczne oraz nadaktywność, ale nie częściej niż w populacji ogólnej. Często dochodzi do utraty słuchu z przyczyn nerwowo-czuciowych lub jako konsekwencji przewlekłego zapalenia ucha środkowego spowodowanego nieprawidłowościami czaszkowo-twarzowymi lub skłonnością do infekcji. Objawy okulistyczne występują sporadycznie i należą do nich niebieskie twardówki, zez, opadanie powieki, rozszczep (coloboma) i nieprawidłowości rogówki. Często występują wady serca takie jak wady lewej połowy serca lub ubytki w przegrodzie międzykomorowej lub międzyprzedsionkowej. Wady nerek i układu moczowego występują rzadziej, ale są obecne u około 25% pacjentów z zespołem Kabuki. U dziewcząt może wystąpić przedwczesne powiększenie gruczołów piersiowych, które nie wymaga leczenia jeśli nie występują inne objawy przedwczesnego dojrzewania płciowego. Głównie u młodzieży odnotowano dysfunkcję układu immunologicznego prowadzącą do chorób autoimmunologicznych lub zwiększonej podatności na infekcje.



Etiologia:

Zespół Kabuki w 45 do 80% przypadków jest związany z mutacjami genu *MLL2*. W kilku przypadkach odnotowano delecje w genie *KDM6A*.

Metody diagnostyczne:

Nie ustalono kryteriów diagnostycznych dla zespołu Kabuki. Rozpoznanie stawia się na podstawie 5 podstawowych objawów: 1) cech czaszkowo-twarzowych, 2) postnatalnego opóźnienia wzrostu, 3) wad szkieletu, 4) przetrwałych opuszek płodowych oraz 5) niepełnosprawności intelektualnej. Badaniem molekularnym można potwierdzić rozpoznanie kliniczne.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym zespołu Kabuki należy brać pod uwagę zespoły: CHARGE, skrzelowo-uszno-nerkowy, Ehlersa-Danlosa oraz Hardikar, a także schorzenia związane z genem *IRF6* oraz zespół delecji 22q11 (sprawdź te terminy). Różnorodne anomalie chromosomowe mogą powodować wystąpienie objawów, które pokrywają się ze spektrum objawów zespołu Kabuki.

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna jest możliwa w rodzinach, które mają dziecko z zespołem Kabuki i została poznana mutacja sprawcza.

Poradnictwo genetyczne:

W większości przypadków zespół Kabuki występuje sporadycznie, ale może być dziedziczony w sposób autosomalny dominujący i istnieje 50% ryzyko wystąpienia u następnego dziecka.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie pacjentów z zespołem Kabuki jest objawowe np. u niemowląt przy trudnościach w karmieniu może obejmować założenie rurki gastrostomijnej. Zalecane są coroczne badania słuchu i wzroku oraz przeglądy stomatologiczne. W razie nieprawidłowych wyników badań immunologicznych lub nawracających infekcji zalecana jest konsultacja immunologiczna.

Rokowanie:

Mimo że zachorowalność jest znaczna, rokowanie jest raczej korzystne. Długość życia częściowo zależy od komplikacji kardiologicznych i immunologicznych.

Recenzent-ekspert: Dr M.Adam



Aktualizacja: Kwiecień 2012

Tłumaczenie: Styczeń 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.

