

:: Zespół kociego oka

Orpha number: [ORPHA195](#)

Definicja choroby:

Zespół kociego oka (Cat eye syndrome – CES) to rzadkie zaburzenie chromosomalne z bardzo zmiennym obrazem klinicznym. Większość pacjentów ma mnogie wady oczu (rozszerzenie tętnicy), uszu (dołki i(lub) wyrostki przeduszne), okolicy odbytu (atrezja odbytu), serca i nerek. Niepełnosprawność intelektualna jest najczęściej łagodna lub na granicy normy.

Epidemiologia:

Szacowana częstość występowania wynosi 1/50 000 do 1/150 000 żywych urodzeń. Choroba w równym stopniu dotyka obu płci.

Obraz kliniczny:

CES obejmuje szerokie spektrum objawów klinicznych o różnym stopniu nasilenia – od prawidłowego fenotypu do ciężkiej choroby wieloukładowej. Trzy główne objawy charakterystyczne to anomalie przeduszne, atrezja odbytu i rozszerzenie tętnicy. Wyrostki i(lub) dołki przeduszne należą do najczęściej występujących objawów. Typowa wada oka jest nieobecna u około 50% pacjentów. Rozszerzenie oka może obejmować tętnicę, naczyńnicę i(lub) siatkówkę. Rzadziej obserwowano jednostronne małocze, aniridię, zmętnienie rogówki, zaćmę i(lub) anomalię Duane'a. Dodatkowo, oprócz dołków lub wyrostków przydusznych, małżowiny uszne mogą być nisko osadzone i mocno zredukowane z możliwym zarośnięciem zewnętrznego kanału słuchowego. Do charakterystycznych cech twarzy należą skośno górne ustawienie szpar powiekowych, zmarszczki nakątne, hiperteloryzm, płaski grzbiet nosa oraz mała żuchwa. Czasami obserwowano rozszerzenie wargi i(lub) podniebienia. U niektórych pacjentów kanał odbytu jest wąski lub nieobecny z przetoką z odbytu do pęcherza, pochwy lub krocza. Do najczęściej występujących wrodzonych wad serca należy całkowicie nieprawidłowy spływ żył płucnych oraz, rzadziej, tetralogia Fallota (sprawdź te terminy). Do wrodzonych wad nerek należy brak jednej lub obydwu nerek, wodonercze, dodatkowa nerka i(lub) hipoplazja nerki. Wady szkieletowe obejmują nieprawidłowości kręgow i malformacje kończyn. Mogą występować wady przewodu pokarmowego takie jak zarośnięcie przewodów żółciowych, malrotacja jelit i(lub) choroba Hirschsprunga (sprawdź te terminy). U mężczyzn mogą występować przepukliny, wnętrostwo i spodziectwo. U większości pacjentów występuje łagodnego stopnia niepełnosprawność intelektualna (choć może być umiarkowana do ciężkiej), ale u kilku



występował prawidłowy rozwój poznawczy. W niektórych przypadkach możliwy jest niski wzrost spowodowany niedoborem hormonu wzrostu.

Etiologia:

Większość pacjentów ma małe dodatkowe chromosomy markerowe, które są wynikiem częściowej tetrasomii 22pter-22q11. W jednej trzeciej przypadków dodatkowy chromosom jest obecny w postaci mozaikowej. Inne wady cytogenetyczne, jak częściowa trisomia chromosomu 22 i wewnątrz chromosomowa triplikacja regionu 22q11, odnotowywano rzadko.

Metody diagnostyczne:

Podejrzenie rozpoznania bazujące na objawach klinicznych należy potwierdzić w badaniu cytogenetycznym, które wykaże obecność dodatkowego materiału pochodzącego z chromosomu 22q11. Fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ* (FISH) ze specyficzną sondą jest niezbędna do wykrycia niskiego poziomu mozaikowości.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne zaburzenia chromosomalne z podobnymi fenotypami, takie jak zespół CHARGE oraz asocjacja VACTERL/VATER (sprawdź te terminy).

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna jest możliwa dzięki badaniu kariotypu oraz analizie FISH.

Poradnictwo genetyczne:

Dodatkowy chromosom najczęściej powstaje *de novo*.

Postępowanie i leczenie:

Niezbędne jest postępowanie wielodyscyplinarne, które zależy od specyficznych objawów każdego pacjenta. Niezbędna jest korekcja chirurgiczna zarośniętego odbytu oraz poważnych wad serca. Pacjenci powinni przejść badania przesiewowe pod kątem upośledzenia wzroku i słuchu. Wczesna interwencja i pomoc w nauce mogą przynieść duże korzyści.

Rokowanie:

Niektórzy pacjenci umierają z powodu poważnych wad we wczesnym dzieciństwie. W innych przypadkach długość życia nie jest znacznie obniżona.



Recenzent-ekspert: Dr Catherine Turleau

Aktualizacja: Styczeń 2016

Tłumaczenie: Czerwiec 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.

