

:: Zespół C

Orpha number: 1308

Definicja choroby:

Zespół C jest rzadkim zespołem mnogich wad wrodzonych/niepełnosprawności intelektualnej, charakteryzującym się trigonocefalią oraz synostozą szwu czołowego, dysmorfia twarzą, krótką szyją, anomaliami szkieletowymi oraz zmiennym stopniem niepełnosprawności intelektualnej.

Epidemiologia:

Częstość występowania została oszacowana na poziomie między 1/800 000 a 1/1 000 000. Dotychczas opisano mniej niż 60 przypadków.

Opis kliniczny:

Zespół C jest wrodzonym zaburzeniem, charakteryzującym się trigonocefalią, dysmorfia twarzoczaszki - skośnogórne ustawienie szpar powiek, zmarszczki nakątne, zez, płaska i szeroka nasada nosa z krótką/grubą przegrodą nosową i kolumienką, płaska rynienka podnosowa, wąska czerwień wargowa, mikrognacja, wysoko wysklepione podniebienie, wędzidełka dziąsłowo-policzkowe, anomalie uszu wraz z naczyniakami okolicy czołowej. Czasem występuje rozszczep podniebienia (zob. to hasło). Szyja wydaje się krótka, jednak jest to związane ze szczytkowym obrzękiem fałdu karkowego, który może być objawem uogólnionego obrzęku. Wady szkieletu obejmują skrócenie rizmeliczne kończyn i akromelię, przeprosty stawów łokciowych, polidaktylię (zwykle pozaosiową), syndaktylię (zob. te hasła) palców stóp, dołek skórny w okolicy krzyżowej oraz deformację klatki piersiowej. Niepełnosprawność intelektualna może być znaczna, ale u kilku pacjentów opisano także normalny iloraz inteligencji (IQ). Odnotowano również napady drgawkowe i hipotonię noworodków. Możliwe dodatkowe anomalie to wady wrodzone serca (50% przypadków, ubytek przegrody międzykomorowej i międzyprzedsionkową, tetralogia Fallota, zespół Eisenmengera), przepuklina (szczególnie przepuklina przeponowa), wady rozwojowe nerek (jednostronna agenezja nerek, nerka dysplastyczna wielotorbielowata lub nerka podkowiasta) (zob. te hasła), anomalie narządów płciowych (powiększona łechtaczka, mały penis) oraz zwężenie odbytu. Okołopородowa śmiertelność wynosi około 50%.

Etiologia:

Etiologia zespołu C pozostaje nie znana.

Poradnictwo genetyczne:

Chociaż większość pacjentów została zgłoszona sporadycznie, opisano rzadkie przypadki rodzinnego występowania zespołu. Doniesienia o ponownym wystąpieniu choroby u rodzeństwa zdrowych rodziców



sugeruje, że przypadki rodzinne mogą być spowodowane germinalną mozaikowością. Ponieważ odnotowano ponowne wystąpienie choroby u rodzeństwa, należy monitorować kolejne ciążę w rodzinach z tym zespołem.

Recenzent-ekspert: prof. John M OPITZ

Aktualizacja: listopad 2014

Tłumaczenie: lipiec 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.
