

:: Zespół Cooksa

Orpha number: 1487

Definicja choroby:

Zespół Cooksa jest zespołem wad wrodzonych wpływających na strukturę dystalnych części palców i objawiających się hipoplazją/aplazją paznokci oraz dystalnych paliczków. Obejmują zwykle ponad połowę palców a kciuki mogą wyglądać jak pozostałe palce.

Epidemiologia:

Do dzisiaj opisano mniej niż 20 osób w literaturze fachowej.

Opis kliniczny:

Zespół Cooksa jest wrodzony i objawia się hipo/anonchią, małymi lub brakiem paliczków dystalnych oraz budową kciuków przypominającą pozostałe palce. Zwykle paznokcie palców od 1. do 3. są coraz bardziej zdeformowane, z całkowitym brakiem paznokci (zob. to hasło) w 4. i 5. palcu oraz we wszystkich palcach u stóp. Dodatkowe cechy to hipoplazja dystalnych paliczków w palcach 2-4 oraz brak dystalnego paliczka w małym palcu. U stóp brakuje dystalnych paliczków w palcach od 2. do 5., a w dużym palcu jest hipoplazja dystalnego paliczka. Czasami widoczne są wyniosłości na opuszkach dotkniętych palców. Do tej pory w zespole Cooksa nie opisano dysmorfii twarzy. Zespół ten uważa się za kliniczną postać brachydaktylii typu B (zob. to hasło), różną od typowego wariantu z dodatkowym kciukiem lub duplikacją kciuka i spowodowaną przez mutacje w genie *ROR2* (9q22).

Etiologia:

Dokładna etiologia zespołu Cooksa nie jest jeszcze znana, ale ostatnio powiązano mikroduplikacje na chromosomie 17q24.3 oraz zaangażowanie niekodującego elementu genu *SOX9* (17q24.3) u niektórych pacjentów z zespołem Cooksa. Gen *SOX9* jest konieczny do różnicowania chondrocytów i tworzenia tkanki chrzęstnej.

Poradnictwo genetyczne:

Przyjmuje się autosomalnie dominujący sposób dziedziczenia. Można zaproponować poradnictwo genetyczne; ryzyko ponownego wystąpienia wynosi 50%.

Recenzent-ekspert: Dr Marco Castori

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.

