

## :: Zespół Gorlina, Chaudhry i Mossa

Orpha number: 2095

### **Definicja choroby:**

Zespół Gorlina, Chaudhry i Mossa (GCM) jest złożonym zespołem wrodzonych anomalii, charakteryzujący się dyzostozą twarzoczaszki, dysmorfia twarzą, utratą słuchu, uogólnionym nadmiernym owłosieniem oraz nieprawidłowościami kończyn, oczu i uzębienia.

### **Epidemiologia:**

Obecnie opisanych jest w literaturze światowej 7 przypadków GCM i wszyscy pacjenci są płci żeńskiej bez żadnego znanego pokrewieństwa rodziców.

### **Opis kliniczny:**

Zespół Gorlina, Chaudhry i Mossa jest chorobą wrodzoną. Pacjentki są krępej budowy ciała, ich poziom inteligencji jest w normie, mają synostozę wieńcowego szwu czaszki, dysmorfie twarzy (brachy- i akrocefalia, niska przednia i tylna linia włosów, grube włosy, zrośnięcie brwi, obniżone łuki brwiowe, krótkie i skierowane do góry lub w dół szpary powiekowe, wywinięcie dolnej powieki, niedorozwinięte skrzydełka nosa, obniżona przegroda nosowa, hipoplazja środkowej części twarzy oraz słabo rozwinięte małe uszy osadzone ku tyłowi pod ostrym kątem), przewodzeniowy ubytek słuchu, anomalie oczne (coloboma powieki [zob. to hasło], nadwzroczność, małocze) oraz ustno-zębowe (mikrodoncja, szeroko rozstawione zęby o nieregularnym kształcie, oligodoncja [zob. to hasło], wąskie i wysoko wysklepione wąskie podniebienie z środkowym rozszczepem) oraz ogólne nadmierne owłosienie. Obserwuje się również nieprawidłową budowę kończyn (hipoplastyczne dystalne paliczki, małe/aplastyczne paznokcie, zrośnięcie palców, brak bruzd zgięcia kciuków, pojedyncze ukośne bruzdy zgięcia na dłoni), przepuklinę pępkową oraz niedorozwój warg sromowych. Inne dodatkowe cechy, które można zaobserwować to wrodzona laryngomalacja i choroby serca (przetrwwały przewod tętniczy) (zob. te terminy). Zespół przedwczesnego starzenia się typu Petty'ego oraz zespół Saethre'a i Chotzena (zob. te terminy) mają nakładające się cechy z zespołem GCM i powinny być uwzględniane w diagnostyce różnicowej.

### **Etiologia:**

Etiologia choroby nie jest znana i do tej pory nie wskazano genu sprawczego w fizjopatologii GCM.

### **Poradnictwo genetyczne:**



Uważa się, że GCM dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny. Jednak brak pokrewieństwa w połączeniu z faktem, że wszyscy pacjenci z GSM to kobiety, może sugerować zaburzenie *de novo* związane z chromosomem X, powodujące śmierć osobników płci męskiej.

**Recenzent-ekspert:** dr R. Ozgur Rosti

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.

---