

:: Zespół Waardenburga

ORPHA3440

Definicja choroby:

Zespół Waardenburga (Waardenburg syndrome – WS) to choroba charakteryzująca się utratą słuchu o różnym stopniu nasilenia oraz mniejszymi wadami struktur wywodzących się z cewy nerwowej, obejmujących zaburzenia barwnikowe oczu, włosów i skóry. WS został sklasyfikowany według czterech fenotypów klinicznych i genetycznych.

Epidemiologia:

Częstość występowania na świecie szacowana jest na około 1/40 000. Zespoły Waardenburga typu 1 (WS1) i typu 2 (WS2) to najczęstsze typy zespołu Waardenburga. Zespoły Waardenburga typu 3 (WS3) i typu 4 (WS4; sprawdź te terminy) występują rzadziej, z typem WS3 opisano tylko kilka przypadków na całym świecie. WS stanowi około 3% przypadków wrodzonej utraty słuchu.

Obraz kliniczny:

Objawy kliniczne są zmienne zarówno w rodzinach, jak i pomiędzy rodzinami. Do częstych objawów klinicznych należy wrodzona czuciowo-nerwowa utrata słuchu, różnobarwne lub hipoplastyczne tęczęwki, białe pasmo włosów lub przedwczesne siwienie przed 30 rokiem życia. Wszystkie te objawy wraz z obciążoną historią rodzinną należą do kryteriów większych, tak jak dystopia canthorum (boczne przemieszczenie kątów wewnętrznych szpar powiekowych) w WS1 i WS3. Do kryteriów mniejszych należą bielactwo wrodzone, synofrys/przejaśnienie środka brwi, szeroka lub wysoka nasada nosa z wydątną kolumienką i hipoplastycznymi skrzydełkami. Można podejrzewać WS jeżeli obecne są przynajmniej 2 kryteria duże lub jedno duże i dwa mniejsze (wczesne siwienie uznawane jest zarówno za kryterium większe, jak i mniejsze, w zależności od typu WS). WS1 obowiązują powyższe kryteria oraz obecność dystopia canthorum. Brak dystopia canthorum pozwala na kliniczne odróżnienie WS2 od WS1, podczas gdy WS3 jest podobny do WS1, ale dodatkowo obejmuje nieprawidłowości kończyn górnych. WS4 określane jest jako WS2 z chorobą Hirschsprunga.

Etiologia:

WS jest genetycznie heterogenny. Do dnia dzisiejszego zidentyfikowano mutacje 6 różnych genów: *PAX3* (2q36.1) *MITF* (3p14-p13), *SNAI2* (8q11.21), *SOX10* (22q13.1), *EDNRB* (13q22.3), i *EDN3* (20q13.32). Mutacje genu *PAX3* towarzyszą WS1 i WS3, podczas gdy gen *MITF* jest zmutowany w przypadkach WS2. U dwóch rodzin z WS2 i albinizmem ocznym odnotowano dziedziczenie digeniczne mutacji *MITF* w połączeniu z mutacją *TYR* (i(lub) hipomorficznym allelem *TYR*^{R402Q}). U dwóch pacjentów z WS2 opisano homozygotyczne delecje *SNAI2*. U pacjentów dotkniętych WS4 i WS2 zidentyfikowano mutacje *SOX10*. W WS4 odnotowano także mutacje genów *EDNRB* i *EDN3*.



Recenzent-ekspert: Dr Véronique Pingault

Aktualizacja: Listopad 2015

Tłumaczenie: Marzec 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.

