

:: Zespół Waardenburga typu 1

ORPHA894

Definicja choroby:

Zespół Waardenburga typu 1 (Waardenburg syndrome – WS1) to podtyp zespołu Waardenburga, który charakteryzuje się wrodzoną utratą słuchu, mniejszymi wadami struktur wywodzących się z cewy nerwowej, których wynikiem są zaburzenia barwnikowe oczu, włosów i skóry, z obecnością dystopia canthorum (bocznego przemieszczenie kątów wewnętrznych szpar powiekowych).

Epidemiologia:

Częstość występowania WS1 nie jest znana, częstość występowania WS na świecie szacowana jest na około 1/40 000. WS1 jest jednym z najczęstszych typów WS.

Obraz kliniczny:

Objawy kliniczne są zmienne zarówno w rodzinach, jak i pomiędzy rodzinami i najczęściej obejmują wrodzoną czuciowo-nerwową utratę słuchu, często niepostępującą głęboką i obustronną, dystopia canthorum, różnobarwne lub hipoplastyczne tęczówki, białe pasmo włosów, zazwyczaj położone przyśrodkowo, lub przedwczesne siwienie przed 30 rokiem życia. Wszystkie te objawy wraz z obciążoną historią rodzinną należą do kryteriów większych. Do kryteriów mniejszych należą bielactwo wrodzone, synofrys, szeroka lub wysoka nasada nosa z wydatną kolumienką i hipoplastycznymi skrzydełkami nosa. W rzadkich przypadkach może występować rozszczep kręgosłupa.

Etiologia:

WS jest genetycznie heterogenny. WS1 spowodowany jest heterozygotyczną mutacją genu *PAX3* na chromosomie 2q36.1. Zespół ten jest wtórny do braku melanocytów w skórze, włosach, oczach i prążku naczyniowym przewodu ślimakowego – jest konsekwencją nieprawidłowej migracji komórek pochodzących z cewy nerwowej.

Metody diagnostyczne:

W ponad 90% przypadków WS1, które spełniają kryteria diagnostyczne można zidentyfikować mutacje genu *PAX3*. Rozpoznanie WS1 można postawić na podstawie obecności przynajmniej 2 większych lub jednego mniejszego lub 1 większego i przynajmniej dwóch mniejszych kryteriów klinicznych określonych przez Konsorcjum Waardenburga, włącznie z dystopia canthorum. Na podstawie odległości pomiędzy wewnętrznymi kątami oczu, źrenicami i zewnętrznymi kątami oczu obliczany jest współczynnik W, wykorzystywany w diagnostyce bocznego przemieszczenia wewnętrznego kąta oka. Współczynnik W większy niż 1,95 wskazuje na dystopia canthorum. Dystopia canthorum może być trudna do wykazania u niemowląt, ale jest jednym z najważniejszych objawów.



Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić zespół Waardenburga typu 2, 3 i 4, piebaldyzm, zespół Tietza, albinizm oczno-skinny, chorobę Vogta, Koyanagi i Harda oraz inne postacie wrodzonej niepostępującej czuciowo-nerwowej utraty słuchu.

Poradnictwo genetyczne:

W większości przypadków WS1 dziedziczony jest w sposób autosomalny dominujący z dużą zmiennością ekspresji zarówno wewnątrz rodzin jak i pomiędzy nimi. U niektórych pacjentów mutacje powstają *de novo*.

Postępowanie i leczenie:

Zalecane jest stosowanie pomocy słuchowych, terapii wspomagającej mowę, komunikację i funkcje poznawcze. Pozostałe objawy należy leczyć według potrzeb (np. kosmetyki do korekcji zmian barwnikowych).

Rokowanie:

Przy zastosowaniu aparatów słuchowych rokowanie jest dobre u większości pacjentów z WS1.

Recenzent-ekspert: Dr Véronique Pingault

Aktualizacja: Październik 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.



