

Zespół Waardenburga typu 2

ORPHA895

Definicja choroby:

Zespół Waardenburga typu 2 (Waardenburg syndrome – WS2) to autosomalny dominujący podtyp zespołu Waardenburga, który charakteryzuje się różnego stopnia utratą słuchu i zaburzeniami barwnikowymi oczu, włosów i skóry, ale bez dystopia canthorum (bocznego przemieszczenie kątów wewnętrznych szpar powiekowych).

Epidemiologia:

Częstość występowania WS2 nie jest znana, częstość występowania WS na świecie szacowana jest na około 1/40 000. WS2 jest jednym z najczęstszych typów zespołu Waardenburga.

Obraz kliniczny:

Objawy kliniczne WS2 przypominają te z zespołu Waardenburga typu 1 (WS1). Dwa najważniejsze objawy kliniczne WS to czuciowo-nerwowa utrata słuchu (77%) i różnobarwność tęczy (47%). Dodatkowo u osób z WS2 brak dystopia canthorum, natomiast częściej występuje utrata słuchu i różnobarwność tęczy. W niektórych przypadkach (mutacje genu *SOX10*) u pacjentów mogą dodatkowo występować objawy zespołu Kallmanna (anosomia, hipogonadyzm) i(lub) wady neurologiczne (neurologiczny zespół Waardenburga).

Etiologia:

WS2 jest chorobą genetycznie heterogenną i etiologia WS2 nadal nie została do końca wyjaśniona. Zidentyfikowano mutacje w genach *MITF* (3p14-p13; podtyp określony jako WS2A), *SNAI2* (8q11.21; WS2D), i *SOX10* (22q13.1; WS2E). Ponadto loci WS2 zostało zlokalizowane na chromosomie 1p21-p13.3 (podtyp określony jako WS2B) i na chromosomie 8p23 (określony jako WS2C). W dwóch rodzinach z WS2 i albinizmem ocznym odnotowano dziedziczenie digeniczne mutacji genu *MITF* w połączeniu z mutacją *TYR* (i(lub) hipomorficznym allelelem *TYR*^{R402Q}).

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie determinuje obecność większych i mniejszych charakterystycznych objawów klinicznych zgodnych z kryteriami Konsorcjum Waardenburga, a także wynik badań genetycznych.



Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić zespół Waardenburga typu 1 i 4, piebaldyzm, zespół Tietza, albinizm oczno-skórny oraz inne postacie wrodzonej niepostępującej czuciowo-nerwowej utraty słuchu.

Poradnictwo genetyczne:

W większości przypadków WS2 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 aparatów słuchowych, terapii wspomagającej mowę, komunikację i funkcje poznawcze. Zaburzenia barwnikowe nie wymagają leczenia, ale dostępne są produkty kosmetyczne. W rzadkich przypadkach gdy zmiany barwnikowe są bardzo rozległe należy chronić skórę i oczy przed działaniem promieni słonecznych.

Rokowanie:

Przy zastosowaniu aparatów słuchowych rokowanie jest dobre u większości pacjentów z WS2.

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.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

