

## Zespół Waardenburga typu 3

ORPHA896

### **Definicja choroby:**

Zespół Waardenburga typu 3 (Waardenburg syndrome – WS3) to bardzo rzadki podtyp zespołu Waardenburga, który charakteryzuje się wadami kończyn, wrodzoną utratą słuchu oraz mniejszymi wadami struktur wywodzących się z cewy nerwowej, których wynikiem są zaburzenia barwnikowe oczu, włosów i skóry.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania nie jest znana, ale WS3 jest najrzadszą postacią ze wszystkich typów zespołu Waardenburga.

### **Obraz kliniczny:**

WS3 charakteryzuje się współwystępowaniem wad kończyn (głównie obejmujących kończyny górne, z hipoplazją układu mięśniowo-szkieletowego, przykurczami zginaczy, zrostami kości nadgarstka, syndaktylią) z objawami zespołu Waardenburga, do których należy wrodzona, czuciowo-nerwowa utrata słuchu, hipopigmentacja tęczówki, włosów oraz skóry oraz niewielka dysmorfia twarzy wraz z dystopia canthorum.

### **Etiologia:**

WS3 spowodowany jest heterozygotycznymi lub homozygotycznymi mutacjami genu *PAX3* (2q36.1).

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawia się na obecności objawów WS1 oraz wad kończyn. Rozpoznanie potwierdza wykrycie mutacji genu *PAX3*, których wynikiem są nieprawidłowe melanocyty w skórze, uszach i włosach.

### **Diagnostyka prenatalna:**

Dla rodziców dotkniętych chorobą dostępne są badania prenatalne.

### **Poradnictwo genetyczne:**

Wady są cięższe w postaciach homozygotycznych niż w heterozygotycznych. Zalecana jest konsultacja genetyczna.



**Postępowanie i leczenie:**

Zalecane jest stosowanie aparatów słuchowych, terapii wspomagającej mowę, komunikację i funkcje poznawcze. Objawy towarzyszące należy leczyć według wskazań (ochrona oczu i skóry przed słońcem).

**Rokowanie:**

Z powodu niewielu opisanych przypadków ilość informacji na temat rokowania i jakości życia jest ograniczona. Postęp choroby jest zmienny, objawy są cięższe w postaciach homozygotycznych niż w heterozygotycznych.

**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.

---

