

:: Cypryjski zespół twarzowo-nerwowo-mięśniowo-szkieletowy

Orpha number: 2674

Definicja choroby:

Cypryjski zespół twarzowo-nerwowo-mięśniowo-szkieletowy jest niezwykle rzadkim genetycznym zespołem wad, charakteryzującym się rzucającym się w oczy wyglądem twarzy, zmiennymi deformacjami szkieletowymi i wadami neurologicznymi.

Epidemiologia:

Zespół został opisany w jednej rodzinie Greków cypryjskich na przestrzeni trzech pokoleń. Od 1992 roku w literaturze nie pojawiły się żadne kolejne doniesienia związane z tym zespołem.

Opis kliniczny:

Osoby z tym zespołem mają rzucający się w oczy wygląd twarzy (opisywany jako mefistofeliczny) oraz zmienne deformacje szkieletowe i zaburzenia nerwowo-mięśniowe. Charakterystyczny wygląd twarzy związany jest z występowaniem fałdu skórniego, biegnącego od gładziny do ciemiączka przedniego, wzniesieniem środkowej części brwi po obu stronach twarzy, hiperteloryzmem, nisko osadzonymi i zrotowanymi ku tyłowi uszami i wdowim szpicem. Cechy mięśniowo-szkieletowe mogą współistnieć i obejmują wrodzoną kifoskoliozę, zwichnięcie stawu biodrowego, wrodzoną stopę końsko-szpotawą i sztywność stawów. Wady neurologiczne i mięśniowo-szkieletowe są ciężkie i powodują niesprawność niektórych członków rodziny dotkniętej tym zespołem, natomiast wszyscy chorzy mają prawidłowy poziom inteligencji. Inne objawy obejmują ograniczoną sztywność stawów, zeszywnienie, ptozę i zaćmę.

Etiologia:

Przyczyna omawianego zespołu jest nieznana.

Poradnictwo genetyczne:

Podejrzewa się, że zespół jest autosomalnie dominujący.

Recenzent-ekspert: dr Tasca

Aktualizacja: sierpień 2014

Tłumaczenie: kwiecień 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.

