

Kraniosynostoza

To wada wrodzona charakteryzująca się przedwczesnym zrośnięciem jednego lub wielu szwów czaszki dziecka, co uniemożliwia jej prawidłowy wzrost. Najczęściej zauważana jest zaraz po porodzie, choć często widać ją także w USG prenatalnym. Częstość jej występowania szacuje się na 1:2000 urodzeń, więc w Polsce rocznie rodzi się około 200 dzieci z kraniosynostozami. Czaszka dziecka z kraniosynostozą nie rozrasta się w kierunku prostopadłym do przedwcześnie zrośniętego szwu, co w efekcie powoduje jej nieprawidłowy kształt. Czasami dochodzi do zarośnięcia jednocześnie kilku szwów czaszkowych powodując znacznego stopnia deformację czaszki. W takich przypadkach może dojść do zespołu ostrego nadciśnienia śródczaszkowego, który grozi uszkodzeniem mózgu i wymaga pilnej operacji. Na szczęście ostre nadciśnienie śródczaszkowe zdarza się wyjątkowo rzadko. Do najczęstszych kraniosynostoz izolowanych zaliczamy: kraniosynostozę strzałkową, kraniosynostozę czołową, jednostronną kraniosynostozę wieńcową, dwustronną kraniosynostozę wieńcową, oraz jednostronną kraniosynostozę węglową.

W naszym przedszkolu występuje rodzaj kraniosynostozy złożonej, charakteryzuje się kilkoma przedwcześnie zrośniętymi szwami (dwoma lub więcej). Częstość występowania tej wady szacuje się na ok. 10% wszystkich kraniosynostoz, czyli rocznie w Polsce rodzi się około 20 takich dzieci.



Stwardnienie guzowate (SG, choroba Bourneville`a)

Należy do grupy chorób określanych jako dysplazje neuroektomezodermalne lub fakomatozy, charakteryzujących się obecnością zmian skórnych oraz zmian rozrostowych w układzie nerwowym, narządzie wzroku i narządach wewnętrznych. Częstość występowania choroby oceniana jest na 1:10 000, a w populacji dziecięcej na 1:6800. Choroba ma charakter przewlekły i postępujący. Stwardnienie guzowate dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Zachorowania rodzinne stanowią około jednej trzeciej przypadków choroby; pozostałe są sporadyczne lub wynikają z mozaikowatości gonadalnej któregoś z rodziców. Stwardnienie guzowate jest spowodowane mutacją jednego z dwóch genów: TSC1 na chromosomie 9 lub TSC2 na chromosomie 16. Stwardnienie guzowate może stwarzać istotne problemy diagnostyczne. Wpływa na szeroki wachlarz postaci klinicznych- od ciężkich do ledwo zauważalnych. Powikłania neurologiczne występują u około 85% pacjentów. Objawy kliniczne w postaci padaczki, opóźnienia rozwoju, problemem z zachowaniem i autyzm są wynikiem strukturalnych zmian w mózgu.

Objawy skórne, stanowią bardzo ważną grupę objawów. Występują one u 96% pacjentów. Niekiedy, zwłaszcza u osób dorosłych, rozpoznanie można postawić na podstawie objawów skórnych, bez



potrzeby wykonywania badań dodatkowych.

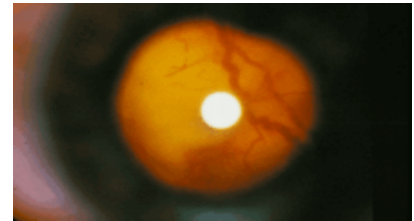


Objawy kardiologiczne, czyli guzy serca należą do najwcześniej wykrywanych zmian w SG. Guzy serca w odróżnieniu do innych zmian narządowych wykazują tendencję do zmniejszania swoich rozmiarów. Prospektywne obserwacje guzów serca u chorych z SG świadczą o stopniowym zmniejszaniu ich liczby i wielkości aż do całkowitego zniknięcia. Zaburzenia rytmu serca, zwłaszcza zespół WPW mogą być pierwszymi objawami SG.

Objawy nerkowe, zalicza się do nich mnogie guziki i torbiele nerek. Zbudowane są z nieprawidłowych naczyń, mięśni gładkich i komórek tłuszczowych. Zmiany w nerkach zwykle nie dają żadnych objawów klinicznych. Objawy w postaci okresowego krwimoczku, krwinkomoczku, bólów brzucha,

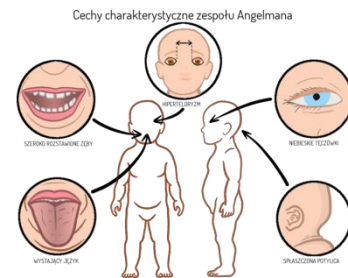
nawracających zakażeń układu moczowego.

Objawy okulistyczne stwierdza się hamartoma siatkówki. W rozwoju zmian można wyróżnić cztery stadia: od zaburzeń rozmieszczenia barwnika w obrębie siatkówki, poprzez półprzezroczyste guziki o łososiowoszarej barwie, do ulegających mineralizacji tzw. guzików pośrednich. W przypadku zniszczenia plamki żółtej lub krwawienia do ciała szklanego obserwuje się pogorszenie ostrości wzroku do ślepoty włącznie.



Zespół Angelmana

Chorobę opisał jako pierwszy w 1965 roku Harry Angelman, pediatra z Warringtonu. W swojej pracy przedstawił trzech pacjentów, których określił jako „dzieci marionetki” (puppet children). Zespół Angelmana spowodowany jest delecją regionu 15q11-q13. Wiele charakterystycznych cech zespołu Angelmana wynika z utraty funkcji genu UBE3A. zespół Angelmana charakteryzują głównie objawy neurologiczne: niepełnosprawność intelektualna, ataksja, padaczka (zwykle ujawniająca się przed ukończeniem 3. roku życia), charakterystyczne ruchy przypominające marionetkę i napady śmiechu bez powodu (stąd dawna, zarzucona nazwa zespołu, ang. happy puppet syndrome). Mniej wyrażone są



cechy dysmorficzne twarzy, takie jak duże usta (makrostomia), wystający język (glossoptosis), szeroko rozstawione zęby. Tęczówki prawie zawsze mają kolor niebieski. Dzieci z zespołem Angelmana przejawiają różne sensoryzmy, wśród nich częstym jest fascynacja wodą. Dzieci rodzą się na ogół z ciążą o prawidłowym przebiegu, z masą i długością ciała w normie. Pierwsze

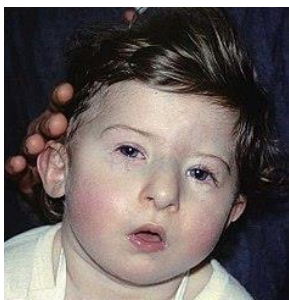
objawy nieprawidłowego rozwoju psychoruchowego ujawniają się na ogół pomiędzy 6. a 9. miesiącem życia. W pojedynczych przypadkach rozwój może wydawać się prawidłowy do końca pierwszego roku życia. Podobnie jak w wielu innych zespołach



warunkowanych genetycznie, większość dzieci z zespołem Angelmana przejawia znaczne zaburzenia rozwoju mowy. Około 30% dzieci nie mówi, a pozostałe w większości posługują się pojedynczymi wyrazami. Często obserwowana jest także hipopigmentacja skóry, zez, wydatna żuchwa i zaburzenia snu.

Zespół Di George'a

Zespół DiGeorge'a, zwany również zespołem delecji 22q11.2 lub zespołem CACH-22, jest chorobą genetyczną. Jego przyczyną jest wycięcie fragmentu DNA, znajdującego się na chromosomie 22. Zespół DiGeorge'a to rzadka choroba. Występuje raz na 4 tys. urodzeń (częstość występowania 1 : 4000). W wykryciu zespołu



DiGeorge'a pomagają badania genetyczne. W przypadku wysokiego



ryzyka wystąpienia zespołu DiGeorge'a, kiedy jeden z rodziców jest chory lub jest nosicielem wadliwego genu, zaleca się wykonanie badań prenatalnych – amniopunkcji genetycznej. Amniopunkcja genetyczna polega na pobraniu płynu owodniowego i przebadaniu go w kierunku obecności mikrodelecji. Objawy zespołu DiGeorge'a są bardzo różnorodne i zmienne. U każdego pacjenta występują z różnym nasileniem.

Nieprawidłowości dotyczą niemal wszystkich narządów w organizmie. Ekspresja objawów klinicznych warunkuje rokowanie i jakość życia pacjenta.

Objawy zespołu DiGeorge'a to m.in.:

- wady serca (tetralogia Fallota, wady przegrody międzykomorowej),
- brak lub niedorozwój grasicy,
- niedoczynność przytarczyc, niedoczynność tarczycy,
- hipokalcemia, czyli niski poziom wapnia we krwi,
- zaburzenia odporności, częste infekcje,
- niepełnosprawność intelektualna, trudności w nauce, komunikacji, opóźnienie w rozwoju mowy, lekki stopień upośledzenia umysłowego,
- zaburzenia psychiczne: ADHD, schizofrenia,
- rozszczep podniebienia, który prowadzi do problemów z połykaniem, jedzeniem, mówieniem (mowa nosowa),
- choroby nerek,
- niski wzrost.



Dzieci z zespołem DiGeorge'a mają charakterystyczny wygląd twarzy: szerokie ustawienie gałek ocznych, duże, nisko osadzone małżowiny uszne, małe usta, cofniętą żuchwę. Dysmorfia twarzy nie występuje jednak u każdego pacjenta.

Bibliografia:

- Artykuł-Stwardnienie guzowate: postępy w diagnostyce i leczeniu, Dorota Domańska-Pakiela, Katarzyna Kotulska, Sergiusz Józwiak
- Zespół Angelmana, Wspólnie, Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin.
- Kawalec W. (red.), *Pediatrica*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2013.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome#statistics>