

Tytuł: Podstawy genetyczne, objawy i postępowanie w zespole włosowo-nosowo-paliczkowym (TRPS) – opis dwóch przypadków / Genetic bases, symptoms and clinical management in trichorhinophalangeal syndrome (TRPS) based on the report of two cases

Słowa kluczowe: ZESPÓŁ WŁOSOWO-NOSOWO-PALICZKOWY MNOGIE WYROŚLA KOSTNE TRPS ZESPÓŁ GENÓW PRZYLEGŁYCH ZESPÓŁ LANGERA I GIEDIONA

Keywords: TRICHORHINOPHALANGEAL SYNDROME CONTIGUOUS GENE SYNDROME LANGER-GIEDION SYNDROME MULTIPLE EXOSTOSES TRPS

Autorzy:

Gabriela Kołodziej - Oddział Neonatologiczny z Pododdziałem Patologii Noworodka, Kliniczne Centrum Ginekologii, Położnictwa i Neonatologii, Opole Poradnia Genetyczna, Fundacja Uniwersytetu Medycznego, Wrocław

Robert Śmigiel - Poradnia Genetyczna, Fundacja Uniwersytetu Medycznego, Wrocław Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Streszczenie:

W artykule przedstawiono aktualną wiedzę na temat zespołu włosowo-nosowo-paliczkowego (ang. trichorhinophalangeal syndrome, TRPS) oraz opis kliniczny dwojga pacjentów. Ponadto zaprezentowano podstawy genetyczne zespołu i zalecane postępowanie specjalistyczne. TRPS jest rzadko występującą chorobą uwarunkowaną genetycznie, której poszczególne odmiany mają wspólne objawy i wspólną etiologię. Obecność charakterystycznych objawów dodatkowych, stopień ich nasilenia oraz dokładny patogenetyczny mechanizm molekularny pozwalają wyróżnić 3 typy TRPS – I, II i III. Dokładna częstość występowania choroby nie jest znana. Dotychczas w literaturze opisano nieco ponad 100 przypadków TRPS I i TRPS II oraz ok. 100 przypadków TRPS III. Z uwagi na różnorodność objawów i często słabo wyrażone objawy kliniczne prawdopodobnie wielu pacjentów pozostaje niezdiagnozowanych.

Abstract:

The aim of this paper is to present the current knowledge concerning TRPS (trichorhinophalangeal syndrome) and its clinical picture based on two cases. Moreover, the genetic knowledge bases and the recommended clinical management is featured. TRPS is a very rare genetically determined disease and its types have the same main symptoms and etiology. The additional symptoms, their various severity and various pathogenetic molecular mechanisms divide TRPS into three types (type I, II and III). The exact incidence of TRPS is not yet established. Up to now a little over 100 TRPS I and TRPS II cases and ca. 100 TRPS III were described. Arguably many patients remain undiagnosed due to diversity of symptoms and often their weak expression.