

Tytuł: Zespół CHARGE – analiza fenotypu jedenastu pacjentów z heterozygotyczną mutacją w genie CHD7 / CHARGE syndrome – analysis of phenotype of eleven individuals with heterozygous mutation in CHD7 gene

Słowa kluczowe: ZESPÓŁ CHARGE WADY WRODZONE SZCZELINA OKA DYSMORFIA CHD7

Keywords: CONGENITAL DEFECTS COLOBOMA DYSMORPHISM CHD7 CHARGE SYNDROME

Autorzy:

Robert Śmigiel - <p>Zakład Pielęgniarstwa Rodzinnego i Pediatricznego, WNoZ, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu</p>

Krzysztof Szczaluba - Poradnia Genetyczna Mastermed, Białystok

Anna Bolanowska-Tyszko - Poradnia Genetyczna Fundacji Uniwersytetu Medycznego, Wrocław, Katedra Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław"

Ewelina Wolańska - Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Maria Sąsiadek - Poradnia Genetyczna Fundacji Uniwersytetu Medycznego, Wrocław, Katedra Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław"

Agnieszka Stembalska - Katedra i Zakład Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Streszczenie:

Zespół CHARGE to rzadki, monogenowy, klinicznie heterogenny zespół wad wrodzonych. Jego nazwa to akronim od pierwszych liter angielskich słów opisujących wady rozwojowe występujące w tym zespole: C (coloboma) – szczelina struktur anatomicznych oka; H (heart defects) – wady serca; A (atresia choanae) – zarośnięcie nozdrzy tylnych; R (retarded growth and development) – opóźnione wzrastanie i rozwój; G (genital abnormalities) – nieprawidłowości narządów płciowych; E (ear anomalies) – wady ucha środkowego i zewnętrznego pod postacią dysmorfii małżowin usznych oraz niedosłuchu. W zaburzeniu tym może występować również dysfunkcja nerwów czaszkowych prowadząca do utraty węchu, porażenia nerwu twarzowego oraz dysfagii.

Rozpoznanie zespołu CHARGE opiera się na stwierdzeniu typowych objawów klinicznych, obrazowaniu kości skroniowych oraz wykryciu mutacji w genie CHD7. Charakterystyczną zmianą jest agenezja kanałów półksiężycowatych, która występuje u 90% pacjentów i którą można zdiagnozować, wykonując badanie obrazowe mózgu [tomografię komputerową (TK), rezonans magnetyczny (RM)] ukierunkowane na kości skroniowe. W artykule przedstawiono analizę fenotypową jedenastu pacjentów z zespołem CHARGE, u których zidentyfikowano heterozygotyczną mutację w genie CHD7 potwierdzającą rozpoznanie choroby.

Abstract:

CHARGE syndrome is a rare, monogenic, clinically heterogeneous congenital defects syndrome. The name is an acronym consisting of the first letters of English words describing developmental defects such as: C – Coloboma, H – Heart defects, A – choanal Atresia, R – Retarded growth and development, G – Genital abnormalities, E – Ear anomalies and deafness. This syndrome may also present as cranial nerve abnormalities leading to anosmia, facial nerve palsy and swallowing problems. Diagnosis of CHARGE syndrome is based on typical clinical symptoms, temporal bone imaging and finding a pathogenic variant in CHD7 gene. The characteristic feature of CHARGE syndrome is agenesis of semicircular canals, which is found in 90% of affected individuals and can be confirmed by CT or MRI of the temporal bones. In this study we present a detailed phenotypic analysis of 11 individuals with CHARGE syndrome, in whom a heterozygous pathogenic variant in CHD7 gene (confirming CHARGE syndrome diagnosis) was identified.