

**Tytuł:** Heterogenność kliniczna zespołu Goltza i Gorlina – opis trzech przypadków potwierdzonych badaniem molekularnym oraz przegląd literatury. / Clinical heterogeneity of Goltz-Gorlin syndrome – description of three cases confirmed by molecular analyses and review of the literature

**Słowa kluczowe:** brak gałek ocznych gen PORCN hipoplazja ogniskowa skóry pentalogia Cantrella rozszczepy twarzy wady kończyn zespół Goltza-Gorlina

**Keywords:** anophthalmia facial clefts focal dermal hypoplasia limb malformations pentalogy of Cantrell PORCN gene Goltz-Gorlin syndrome

**Autorzy:**

Grupa Ekspertów

**Streszczenie:**

Zespół Goltza i Gorlina (GGS), zwany inaczej hipoplazją ogniskową skóry (FDH – focal dermal hypoplasia), jest rzadkim i heterogennym zespołem genetycznym dotyczącym wielu narządów o pochodzeniu mezo- lub ektodermalnym. GGS jest uwarunkowany mutacją dominującą w genie POR CN zlokalizowanym na chromosomie X. Objawy GGS obejmują nieprawidłowości w zakresie wielu tkanek i narządów. Częstość występowania zespołu nie została do tej pory określona. Objawy zespołu Goltza i Gorlina są bardzo zróżnicowane, najczęściej obejmują atrofię lub hipoplazję skóry z ubytkami tkanki podskórnej, zmiany brodawczakowate dookoła otworów ciała, małowocze, szczeliny struktur oka, zmniejszenie liczby zębów oraz liczne malformacje kończyn. Ponadto, u części pacjentów stwierdza się niskorosłość, rzadkie włosy, rozszczep wargi i podniebienia oraz wady serca i nerek. W pojedynczych przypadkach u pacjentów z GGS opisuje się wady środkowej linii ciała, w tym: wady powłok jamy brzusznej (przepuklina pępowinowa), wady przepony i klatki piersiowej. Rozwój intelektualny osób z GGS jest prawidłowy bądź nieznacznie opóźniony. W pracy przeanalizowano obraz kliniczny trzech pacjentów z zespołem Goltza i Gorlina rozpoznany na podstawie fenotypu oraz potwierdzony badaniem molekularnym genu POR CN. Ponadto u jednego pacjenta obserwowano pentalogię Cantrella (brak dolnej części mostka, przepuklina przeponowa przednia, ektopiaserca, przepuklina pępowinowa), z czego można wnioskować, że pentalogia Cantrella może być powodowana przez mutację genu POR CN.

**Abstract:**

Goltz-Gorlin syndrome known as Focal Dermal Hypoplasia (FDH) is a rare and highly variable disorder affecting many body parts of meso-ectodermal origin. Mutations in X-linked POR CN gene have been identified in almost all patients with a classical Goltz-Gorlin phenotype. Major manifestations include atrophic or hypoplastic linear skin lesions with fat herniation, papillomas around orifices, microphthalmia and ocular coloboma, hypodontia, hearing loss, and extremely variable limb malformations. Moreover, other malformations may be found such as underdeveloped mammae, urinary tract defects, facial cleft, cleft lip and palate, caudal tails and anal malpositioning. In single cases other congenital defects are included in phenotype of GGS such as: midline abdominal wall defects, sternum defects, anterior diaphragmatic defects,

pericardial defects, and congenital heart defects. Intellectual functioning is usually normal or mildly delayed. We report molecularly confirmed Goltz-Gorlin syndrome in three cases. One patient presented with the pentalogy of Cantrell (absent lower sternum; anteriordiaphragmatic hernia; ectopia cordis; omphalocele), what can confirm that the pentalogy of Cantrell can be caused in some patients by a POR CN mutation.