

Zespół CHARGE – opis przypadku ze szczególnym uwzględnieniem wad części twarzowej czaszki

CHARGE syndrome – facial malformations – case report

Agnieszka Książek, Janina Szeląg

Samodzielna Pracownia Wad Rozwojowych Twarzy Katedry Ortopedii Szczękowej i Ortodontji AM we Wrocławiu
Kierownik: prof. dr hab. Teresa Matthews-Brzozowska

Opis przypadku dziewczynki z zespołem wad wrodzonych, u której na podstawie występowania ubytku nerwu wzrokowego, tęczy, siatkówki wraz z zarośnięciem nozdrzy tylnych, wadami narządu słuchu, serca i opóźnieniem rozwoju psychoruchowego rozpoznano zespół CHARGE. Opisano występowanie zaburzeń w zakresie części twarzowej czaszki, takich jak asymetria, hipodoncja, wady budowy zębów.

Słowa kluczowe: zespół CHARGE, zarośnięcie nozdrzy tylnych, hipodoncja

Case report of a girl with multiple congenital malformations. On the basis of coexisting coloboma of the optic nerve, iris and retina, together with atresia of choanae, ear abnormalities and deafness, heart defects and retardation of growth and development a diagnosis of CHARGE syndrome was established. Malformations in the facial region such as asymmetry, hypodontia, defects of tooth structure are described.

Key words: CHARGE syndrome, atresia of choanae, hypodontia

Pediatr Pol 2007; 82 (8): 653–656

© 2007 by Polskie Towarzystwo Pediatryczne

653

Cechy zespołu obejmującego wrodzone wady narządu wzroku, słuchu, serca oraz układu moczowo-płciowego początkowo opisali niezależnie HALL i HITTNER w 1979 r. W 1981 r. PAGON nadał zespołowi akronim CHARGE w związku z występującymi w nim głównymi zaburzeniami: wrodzony ubytek siatkówki (*coloboma*), wady serca (*heart defect*), zarośnięcie nozdrzy tylnych (*atresia choanae*), opóźniony wzrost i rozwój (*retarded growth and development*), hipogonadyzm (*genital hypoplasia*), zaburzenia budowy uszu/głuchota (*ear anomalies/deafness*) [1, 2].

Grupa ekspertów, składająca się z genetyków i pediatrów, zdefiniowała cztery główne cechy duże i pozostałe cechy mniejsze, wskazujące na rozpoznanie zespołu CHARGE (*Hall-Hittner syndrome*). Do cech głównych zaliczono: zarośnięcie nozdrzy tylnych (*choanae atresia*), wrodzony ubytek siatkówki (*coloboma*), charakterystyczne uszy (*characteristic ears*) oraz zaburzenia nerwów czaszkowych (*cranial nerve anomalies*), składające się na klasyczne objawy 4C. Do cech mniejszych zaliczono wady układu moczowo-płciowego, zaburzenia wzrostu i opóźnienie rozwoju, wady sercowo-naczyniowe, przetokę przelykowo-tchawiczą, dysmorfie twarzy, rozszczep podniebienia, niedobory hormonalne i inne [1–3].

Rzeczywiste występowanie zespołu CHARGE nie jest znane i ocenia się je na 0,1–1,3/10 000 żywo uro-

dzonych niemowląt. W regionach, gdzie prowadzono badania dotyczące tego zespołu, częstość występowania określono na 1/8500 żywo urodzonych dzieci [1, 2].

Etiologia zespołu Hall-Hittner nie jest znana. Zaburzenia w nim występujące wynikają z nieprawidłowego różnicowania mezodermy i ektodermy okolicy głowowej zarodka, nieprawidłowego różnicowania i migracji komórek pierwotnej cewy nerwowej oraz nieprawidłowych interakcji pomiędzy komórkami pierwotnej cewy nerwowej a mezoderma odcinka głowowego i rozwijającym się przodomózgiem. W związku z tym zespół CHARGE jest złożoną neurocristopatią, której czas trwania rozciąga się od blastogenezy (3 tydz.) do 9 tyg. ciąży [4]. Jako czynnik genetyczny najczęściej podawane są różnego rodzaju mutacje genu CHD7 powstałe *de novo* oraz sporadycznie – dziedziczenie autosomalne dominujące stwierdzone na podstawie rzadkiego występowania rodzinnego. Jednym z czynników sprawczych może być zaawansowany wiek rodziców, choć inne badania tego nie potwierdzają [1, 2, 4].

Ze względu na występowanie wielu spośród zaburzeń w obrębie czaszki, dzieci z tym rozpoznanem są także pacjentami klinik wad rozwojowych twarzy. Skłania to do wnikliwej analizy zmian występujących w zespole CHARGE w zakresie części twarzowej czaszki.

Opis przypadku. Dziewczynka 6-letnia zgłosiła się do Samodzielnej Pracowni Wad Rozwojowych Twarzy w celu leczenia istniejącej wady zgryzu. W wywiadzie rodzinnym stwierdzono brak występowania wad rozwojowych, matka w czasie ciąży nie chorowała. Dziewczynka urodziła się w 36 tyg. prawidłowo przebiegającej ciąży, siłami natury (trzecie dziecko, rodzeństwo zdrowe). U noworodka stwierdzono zarośnięcie nozdrzy tylnych. W badaniu okulistycznym stwierdzono wrodzony ubytek naczyńówki, siatkówki i tarczy nerwu wzrokowego, zez naprzemienny, zmniejszenie prawej gałki ocznej z prawidłową reakcją źrenic na światło i prawidłową ruchomością gałek ocznych. W badaniu kardiologicznym stwierdzono drożny otwór owalny z przepływem lewo-prawym, zwężenie zastawki tętnicy płucnej. Pozostałe struktury serca prawidłowe. W wieku 5,5 lat przeprowadzono konsultację audiologiczną i otoneurologiczną. Wykazano niedosłuch prawostronny mieszany, niskotonowy oraz niedosłuch lewostronny, nerwowo-zmysłowy, głębokiego stopnia. Dodatkowo stwierdzono

zaburzenia koordynacji ruchowej i opóźnione reakcje automatyczne wskazujące na uszkodzenie obwodowe i centralne funkcji sensomotorycznej. Ze względu na opóźnienie psychoruchowe przeprowadzono także konsultacje z psychologiem, logopedą i pedagogiem. Zalecona została systematyczna rehabilitacja słuchu, mowy oraz rehabilitacja ruchowa. Dziewczynka zaopatrzona w aparaty słuchowe, nawiązująca kontakt z lekarzem, lecz niespokojna, z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego.

W badaniu zewnątrzustnym stwierdzono asymetrię twarzy z nieznacznym niedowładem po stronie prawej, zdeformowane małżowiny uszne, niżej osadzoną małżowinę uszną po stronie prawej (ryc. 1). Dziecko oddycha przez usta.

W badaniu wewnątrzustnym stwierdzono słabo wysklepione podniebienie oraz operacyjnie wykonane otwory celem udrożnienia nozdrzy tylnych. Błona śluzowa prawidłowa. Rozpoznano zgryz otwarty częściowy przedni, zwężenie obu łuków zębowych, II klasę kłową po stronie prawej, całkowity brak miej-



Ryc. 1.
Zdjęcia zewnątrzustne
Fig. 1.

• Extraoral records



Ryc. 2
Zdjęcia wewnątrzustne
Fig. 2.

• Intraoral records

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2680423>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2680423>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)