

Tytuł: Zespół Cohena – kryteria kliniczne, podłoże molekularne oraz możliwości diagnostyczne. / Cohen syndrome – clinical criteria, molecular background and diagnostic possibilities.

Słowa kluczowe: zespół Cohena zwyrodnienie barwnikowe siatkówki otyłość niepełnosprawność intelektualna neutropenia

Keywords: obesity neutropenia retinitis pigmentosa Cohen syndrome mental retardation

Autorzy:

Małgorzata Krajewska-Walasek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Dorota Gieruszczak - Białek - Klinika Pediatrii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Zakład Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Krystyna H. Chrzanowska - Zakład Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Agata Skórka - 1 Klinika Pediatrii, Warszawski Uniwersytet Medyczny 2 Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Zespół Cohena jest rzadkim schorzeniem, dziedziczonym w sposób autosomalny recesywny, które manifestuje się szerokim, zmieniającym się z wiekiem spektrum objawów klinicznych. Zasadnicze cechy to: niepełnosprawność intelektualna skojarzona ze specyficznym usposobieniem, wtórne małogłowie, charakterystyczne cechy dysmorfii twarzy, uogólniona wiotkość i nadmierna ruchomość w stawach oraz wada wzroku pod postacią krótkowzroczności i postępującego zwyrodnienia barwnikowego siatkówki. Ponadto, u pacjentów obserwuje się otyłość brzuszną z jednoczesnym zachowaniem smukłości podudzi oraz okresowo pojawiającą się izolowaną neutropenię. Gen odpowiedzialny za wystąpienie zespołu Cohena, COH 1 (określany również jako VPS13B), zlokalizowany jest w regionie chromosomu 8q22-8q23. Trudności diagnostyczne u małych dzieci spowodowane są opóźnionym ujawnianiem się niektórych patognomonicznych objawów (takich jak zmiany w obrębie narządu wzroku i charakterystyczna otyłość) lub ich okresowym występowaniem (neutropenia). Ze względu na duże znaczenie wczesnego ustalenia rozpoznania, zarówno dla pacjenta, jak i jego rodziny, a także wysoki koszt genetycznych badań molekularnych, uznaliśmy za celowe przybliżenie obrazu klinicznego i etiologii tego prawdopodobnie zbyt rzadko rozpoznawanego zespołu.

Abstract:

Cohen syndrome is a rare, recessively inherited condition with the broad, changing with age clinical spectrum. It is characterized by mental retardation accompanied by specific sociable behavior, postnatal microcephaly, facial dysmorphism, muscle hypotonia/joint laxity, retinitis

pigmentosa and progressive myopia. Additional characteristics include truncal obesity with comparatively slender limbs and intermittent neutropenia. The gene responsible for Cohen syndrome, COH 1 (defined also as VPS13B), was mapped to a region 8q22-8q23. The diagnosis could be very difficult, especially in very young children, due to age-dependent manifestation of some significant symptoms (ophthalmologic signs, truncal obesity) or intermittent appearance of the others (neutropenia). Since an early diagnosis is important both for a patient and the family and the molecular tests are very expensive, we decided to delineate the clinical picture and etiology of this syndrome which, in our opinion, is recognized too rarely.