

Tytuł: Dysmorfologia w praktyce pediatrycznej. / Dysmorphology in pediatric practice.

Słowa kluczowe: BADANIE DYSMORFOLOGICZNE DYSMORFOLOGIA ZESPOŁY DYSMORFICZNE
PORADNICTWO GENETYCZNE PEDIATRIA CECHY DYSMORFICZNE

Keywords: GENETIC COUNSELLING DYSMORPHOLOGIC EXAMINATION PEDIATRICS DYSMORPHIC
SYNDROMES DYSMORPHIC FEATURES DYSMORPHOLOGY

Autorzy:

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

Robert Śmigiel - <p>Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych.
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu</p>

Krzysztof Szczałuba - Poradnia Genetyczna Mastermed, Białystok

Streszczenie:

Dysmorfologia kliniczna zajmuje się badaniami nad zaburzeniami rozwoju (embrionogenezy) ze szczególnym uwzględnieniem rzadko występujących zespołów przebiegających pod postacią wad wrodzonych albo zmian (odmienności czyli dysmorfii) w budowie ciała. Cecha dysmorficzna danej okolicy ciała (twarzy, czaszki, szyi, tułowia, kończyn, dłoni, stóp, palców czy narządów płciowych) jest odmienną cechą fizyczną, wyróżniającą się od typowej budowy (wyglądu) danego regionu anatomicznego obserwowanej u innych osób w tym samym wieku w określonej pod względem geograficznym i etnicznym populacji, jak również zmiana ta nie występuje u rodziców dziecka, bądź u innych członków rodziny. Cechy dysmorfii mają charakter wrodzony, choć czasem mogą być nieobecne przy urodzeniu i pojawiają się z wiekiem pacjenta (np. w mukopolisacharydozach), również wraz z wiekiem ulegają ewolucji i często zanikają. Zespoły dysmorficzne obejmują unikalny, patogenetycznie powiązany ze sobą zestaw objawów/wad, takich jak odrębności w budowie i wyglądzie ciała, często z towarzyszącym opóźnieniem rozwoju psychoruchowego/rozwoju intelektualnego i/lub wadami różnych narządów. Obecnie znanych jest kilkanaścietysięcy zespołów dysmorficznych. Ich rozpoznanie i co za tym idzie wiedza o przebiegu naturalnym choroby są niezwykle istotne dla optymalizacji opieki lekarskiej (m.in. profilaktyki mającej na celu zapobieganie potencjalnym powikłaniom charakterystycznym dla danego zespołu, określenia rokowania oraz odpowiedniego postępowania terapeutycznego), wiarygodnego poradnictwa genetycznego w rodzinach osób chorych oraz dla celów poznawczych określających przyczyny i mechanizmy powstawania wrodzonych zespołów dysmorficznych. Celem artykułu jest przybliżenie i upowszechnienie znaczenia dysmorfologii w pediatrii oraz określenie roli tej specjalności medycznej w trudnym procesie diagnostycznym rozpoznawania zespołów dysmorficznych u dzieci.

Abstract:

Clinical dysmorphology is a medical specialty investigating disturbances of embryogenesis with special insight into rare syndromic forms of congenital anomalies or other distinct anatomical features (dysmorphism). A dysmorphic feature at a given body region (face, cranium, neck, trunk, limbs, hands, feet, fingers/toes or genitals) is a notable physical symptom, that is different from typical anatomy of that region (appearance) seen in other sameage representatives of the geographically and ethnically defined population. The feature is not noted in the parents or other members of the family. Dysmorphic features are uniformly present at birth, although some only appear with patient's age (e.g. in mucopolysaccharidoses). Frequently, the symptoms are one the wane with age. Dysmorphic syndromes define a unique, pathogenetically linked set of symptoms/anomalies embracing differences in anatomy and appearance, often times accompanied by developmental delay and/or congenital anomalies. Currently, several thousand dysmorphic syndromes are known. Their recognition at the clinical level, and thus knowledge of natural history, is of utmost importance for optimisation of care (prevention of possible complications, establishing prognosis and initiating most suitable treatment), reliable genetic counselling in the families as well as for scientific purposes of uncovering causes and mechanisms of congenital dysmorphic syndromes. The aim of this article is dissemination of the role of dysmorphology in pediatrics as well as assessing significance of this medical specialty in an uneasy diagnostic process of recognizing dysmorphic syndromes in children.