

Tytuł: Zespół Mowata i Wilsona – aspekty kliniczne i genetyczne. / Mowat-Wilson syndrome – clinical and genetic aspects.

Słowa kluczowe: poradnictwo genetyczne zespół dysmorficzny zespół Mowata i Wilsona

Keywords: dysmorphic syndrome genetic counseling Mowat-Wilson syndrome

Autorzy:

Aleksandra Jakubiak - Katedra Genetyki AM we Wrocławiu

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

Streszczenie:

Znajomość zespołów dysmorficznych pozwala na postawienie rozpoznania złożonych zespołów uwarunkowanych genetycznie, co umożliwia wdrożenie odpowiedniego postępowania, udzielenie rodzinie porad genetycznej dotyczącej etiologii, przebiegu choroby, rokowania i możliwych powikłań, a także ustalenie ryzyka powtórzenia się choroby w rodzinie. Zespół Mowata i Wilsona został opisany w 1998 roku przez Mowata, Wilsona i in. Jest powodowany przez mutacje bądź delecje genu ZEB2. Charakteryzuje się typowym wyglądem twarzy, niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym, znacznym lub głębokim oraz licznymi wrodzonymi wadami, m.in. chorobą Hirschsprunga, wadą serca, agenezją ciała modzelowatego. Autorzy artykułu omawiają aspekty kliniczne i genetyczne zespołu Mowata i Wilsona z elementami poradnictwa genetycznego.

Abstract:

The knowledge of dysmorphic syndromes allows us to diagnose the complex genetic syndrome and then implement the correct treatment and correct genetic counseling concerning the etiology, natural course of the disease, prognosis and possible complications as soon as determining the recurrence risk of the disease in family. Mowat-Wilson syndrome was described by Mowat, Wilson and others in 1998. It is caused by different mutations or deletions ZEB2 gene. Syndrome is characterized by typical facial features, intellectual disability and multiple congenital abnormalities including Hirschsprung disease, heart diseases, agenesis of corpus callosum. The authors describe the clinical and genetic aspects of Mowat-Wilson syndrome with elements of genetic counseling.