

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: zespół Goltza-Gorlina wady kończyn rozszczepy twarzy pentalogia Cantrelli hipoplazja ogniskowa skóry gen PORCN brak gałek ocznych

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

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 PORCN 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 rozpoznanym na podstawie fenotypu oraz potwierdzonym badaniem molekularnym genu PORCN. Ponadto u jednego pacjenta obserwowano pentalogię Cantrelli (brak dolnej części mostka, przepuklina przeponowa przednia, ektopiaserca, przepuklina pępowinowa), z czego można wnioskować, że pentalogia Cantrelli może być powodowana przez mutację genu PORCN.

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 PORCN 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 the 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; anterior diaphragmatic hernia; ectopia cordis; omphalocele), what can confirm that the pentalogy of Cantrell can be caused in some patients by a PORCN mutation.