

Tytuł: Genetyczne aspekty niskorosłości / Genetic aspects of short stature

Słowa kluczowe: GH IGF-1 SGA DYSPLAZJE KOSTNE NIEDOBÓR WZROSTU

Keywords: IGF-1 SGA SKELETAL DYSPLASIAS GH SHORT STATURE

Autorzy:

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

Mieczysław Szalecki - 3 Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa 4 Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Jana Kochanowskiego, Kielce

Streszczenie:

Niedobór wzrostu jest jednym z częstszych powodów konsultacji endokrynologicznych. U większości dzieci nie stwierdza się cech choroby. Przyczyną niskorosłości może być konstytucjonalne opóźnienie wzrastania i dojrzewania lub niski wzrost rodzinny, ale w pozostałych przypadkach biorą udział czynniki patologiczne, takie jak zaburzenia hormonalne, niedobory pokarmowe, choroby przewlekłe, zmiany organiczne OUN. Przyczyną niedoboru wzrostu może być również cały szereg zespołów genetycznych. Mutacje genów mogą odpowiadać także za niedobory hormonalne. Celem diagnostyki genetycznej, w tym molekularnej, jest postawienie dokładnej diagnozy, co ułatwi ustalenie właściwego leczenia, określenie rokowania oraz umożliwi udzielenie rodzicom/opiekunom właściwej porady genetycznej. W pracy przedstawione zostaną genetyczne aspekty niskorosłości.

Abstract:

Short stature is a common reason for referral to pediatric endocrinologists. Majority of children do not have an underlying pathology and receive a diagnosis of constitutional delay of growth and puberty or idiopathic short stature but other etiologies include hormonal disorders, nutritional deficits, chronic illnesses or CNS pathologies. Several genetic disorders may lead to short stature as well as genetic mutations in numerous genes may cause hormonal deficiencies. The purpose of genetic and molecular evaluation is to provide accurate diagnosis which facilitate medical management, provide prognosis and recurrence risk counseling for the parents/guardians. Here we describe the genetic aspects of short stature.