

Tytuł: Zespoły wad wrodzonych przebiegające z objawami chondrodysplazji punktowej. /
Congenital malformation syndromes with features of chondrodysplasia punctata.

Słowa kluczowe: CD PX1 CD PX2 diagnostyka embriopatia warfarynowa chondrodysplazja punktowa

Keywords: CD PX1 CD PX2 diagnostics warfarin embryopathy chondrodysplasia punctata

Autorzy:

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

dr Aleksandra Jazela-Stanek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Streszczenie:

Termin „chondrodysplazja punktowa (CDP)” odnosi się do objawu radiologicznego, jakim są punktowe zwapnienia stwierdzane najczęściej w chrząstkach nasadkości długich w pierwszych latach życia. Zmiany takie mogą występować w przebiegu wielu zaburzeń, w tym wrodzonych błędów metabolizmu związanych m.in. z funkcją peroksysomów, biosyntezy cholesterolu, jak również embriopatii i aberracji chromosomowych. Jak dotąd opracowano kilka systemów klasyfikacji CDP uwzględniających etiologię bądź obraz kliniczny. W niniejszej pracy omówiono wybrane zespoły wad wrodzonych przebiegające z objawami CDP, z uwzględnieniem postępowania diagnostycznego na podstawie jednej, ostatnio zaktualizowanej, klasyfikacji etiologicznej.

Abstract:

The term „chondrodysplasia punctata (CDP)” refers to a radiological symptom- punctate calcification (stippling), observed mostly in epiphyseal cartilage of long bones during first years of life. Such changes may occur in patients with many disorders, including inborn errors of metabolism related to e.g. peroxisomal function, cholesterol biosynthesis, as well as embryopathy and chromosomal aberrations. So far, several classification systems of CDP developed, depending on whether the etiology or clinical presentation. In this paper, congenital malformation syndromes, presenting with symptoms of CDP, based on one of the recently updated etiological classification are discussed.