

Tytuł: Choroba Milroya – objawy w okresie noworodkowym, diagnostyka i leczenie. / Milroy disease in neonate – diagnosis and treatment.

Słowa kluczowe: diagnostyka gen FL T4 gen VEGF R3 noworodek obrzęk limfatyczny choroba Milroya

Keywords: diagnosis FL T4 gene lymphedema neonate VEGF R3 gene Milroy disease

Autorzy:

Justyna Domosud - Oddział Noworodków i Wcześnieaków, Samodzielny Publiczny Szpital Wojewódzki im. Jana Bożego w Lublinie

Maria Migielska - Wołyńiec - Oddział Noworodków i Wcześnieaków, Samodzielny Publiczny Szpital Wojewódzki im. Jana Bożego w Lublinie

Monika Wójtowicz - Marzec - Oddział Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 4 w Lublinie

Streszczenie:

Choroba Milroya jest dziedzicznie uwarunkowanym zaburzeniem układu limfatycznego, charakteryzującym się wrodzonym obrzękiem limfatycznym kończyn dolnych. Objawy zaburzenia odpływu chłonki są stwierdzane odurodzenia, czasami uwidocznione już w badaniu prenatalnym płodu, rzadko objawy kliniczne pojawiają się w późniejszym okresie życia. Diagnostyka choroby Milroya opiera się na badaniu klinicznym, wywiadzie rodzinnym oraz diagnostyce molekularnej. W artykule przedstawiono przypadek rodzinnego występowania obrzękówkończyn dolnych ze szczególnym uwzględnieniem okresu noworodkowego. Na podstawie najnowszych danych opisano molekularne podłoże choroby, obraz kliniczny schorzenia i diagnostykę różnicową. W związku z podłożem genetycznym choroby przedstawiono zakres poradnictwa genetycznego, możliwości diagnostyczne choroby i doniesienia naukowe o terapii genowej.

Abstract:

Milroy disease is a hereditary disorder of lymphatic system characterized by congenital lower limb lymphedema. Symptoms of disruption of lymphatic flow are present at birth, sometimes they can be detected in prenatal testing. On rare occasions they develop later in life. Milroy disease is diagnosed based on clinical findings, familial history and molecular testing. This paper presents a case of familial lower limb lymphedema with special reference to neonatal period. Based on latest publications it describes molecular background of the disease, its clinical picture and differential diagnosis. Because of underlying genetic condition of the disease this paper describes availability of genetic counseling, diagnostic possibilities and publications about gene therapy.