

WPROWADZENIE

| | |
|---|----------|
| Wprowadzenie do dysmorfologicznej oceny i klasyfikacji | 1 |
|---|----------|

ROZDZIAŁ 1

| | |
|---------------------------------------|----------|
| Wzorce malformacji rozwojowych | 7 |
|---------------------------------------|----------|

A Aberracje chromosomowe rozpoznawalne na podstawie rutynowego badania kariotypu

| | |
|---|----|
| Trisomia 21 | 7 |
| Trisomia 18 | 14 |
| Trisomia 13 | 20 |
| Trisomia 8 | 24 |
| Zespół mozaikowatości trisomii 9 | 28 |
| Zespół triploidii i zespół miksploidii di-/triploidii | 30 |
| Zespół delecji 3p | 34 |
| Zespół duplikacji 3q | 36 |
| Zespół delecji 4p | 38 |
| Zespół delecji 4q | 40 |
| Zespół delecji 5p | 42 |
| Zespół delecji 9p | 46 |
| Zespół duplikacji 9p | 48 |
| Zespół duplikacji 10q | 52 |
| Asocjacja aniridia–guz Wilmsa | 54 |
| Zespół delecji 11q | 56 |
| Zespół delecji 13q | 58 |
| Zespół duplikacji 15q | 60 |
| Zespół delecji 18p | 62 |
| Zespół delecji 18q | 64 |
| Zespół kociego oka | 66 |
| Zespół XYY | 68 |
| Zespół XXY, zespół Klinefeltera | 70 |
| Zespoły XXXY i XXXXY | 72 |
| Zespoły XXX i XXXX | 74 |
| Zespół XXXXX | 76 |
| Zespół 45X | 78 |

B Zespoły delecji, duplikacji mikroduplikacji wykrywane za pomocą badań molekularnych

| | |
|--------------------------------------|-----|
| Zespół delecji 1p36 | 84 |
| Zespół mikrodelecji 1q41q42 | 88 |
| Zespół mikrodelecji 1q43q44 | 90 |
| Zespół mikrodelecji 2q31.1 | 92 |
| Zespół delecji 2q37 | 96 |
| Zespół mikrodelecji 3q29 | 98 |
| Zespół delecji subtelomerowej 9q34.3 | 102 |
| Zespół mikrodelecji 15q24 | 106 |
| Zespół mikrodelecji 16p11.2p12.2 | 110 |
| Zespół mikrodelecji 17q21 | 112 |
| Zespół delecji 22q13 | 114 |
| Dystalna duplikacja lub disomia XQ | 116 |

C Bardzo niski wzrost niezwiązany z dysplazją szkieletową

| | |
|---|-----|
| Zespół Brachmanna-DeLange | 120 |
| Zespół Rubinsteina-Taybiego | 124 |
| Zespół Russella-Silvera | 128 |
| Zespół SHORT | 132 |
| Zespół 3-M | 134 |
| Zespół niskorosłości „MULIBREY” | 136 |
| Zespół Dubowitza | 138 |
| Zespół Blooma | 140 |
| Zespół Johansona-Blizzarda | 144 |
| Pierwotne niskorosłości mikrocefaliczne | 146 |
| Zespół Hallermanna-Streiffa | 150 |

D Umiarkowana niskorosłość, cechy dysmorfii twarzy ± wady narządów płciowych

| | |
|-------------------------------|-----|
| Zespół Smitha-Lemliego-Opitza | 152 |
| Zespół Kabuki | 156 |
| Zespół Williamsa | 160 |
| Zespół Noonan | 164 |

| | | | |
|--|-----|--|-----|
| Zespół Costello | 168 | Zespół Pitta-Hopkinsa | 268 |
| Zespół sercowo-twarzowo-skórny | 172 | Zespół Angelmana | 270 |
| Zespół Aarskoga | 176 | Zespół Pradera-Williego | 274 |
| Zespół Robinowa | 178 | Zespół Cohena | 280 |
| Zespół Opitza G/BBB | 182 | Zespół Pallistera-Killiana | 282 |
| Zespół Floating-Harbor | 186 | Zespół Frynsa | 286 |
| | | Zespół Matthew-Wooda | 288 |
| | | Zespół Zellwegera | 290 |
| | | Zespół Freemana-Sheldona | 294 |
| | | Dystrofia miotoniczna | 296 |
| | | Zespół Schwartz-Jampela | 298 |
| | | Zespół Mardena-Walkera | 300 |
| | | Zespół Schinzela-Giediona | 302 |
| | | Zespół <i>acrocrallosa</i> | 304 |
| | | Zespół 3C | 306 |
| | | Zespół Hechta | 308 |
| E Zespoły związane z przedwczesnym starzeniem | | | |
| Progeria | 188 | | |
| Zespół Wiedemanna-Rautenstraucha | 192 | | |
| Zespół Cockayne'a | 194 | | |
| Zespół Rothmunda-Thomsona | 198 | | |
| F Wczesny nadmierny wzrost i współwystępujące wady | | | |
| Zespół łamliwego chromosomu X | 202 | | |
| Zespół Sotosa | 206 | | |
| Zespół Weavera | 210 | | |
| Zespół Marshalla-Smitha | 214 | | |
| Zespół Beckwitha-Wiedemanna | 216 | | |
| Zespół Simpsona-Golabi-Behmel | 222 | | |
| G Zespoły z nieprawidłowym rozwojem mózgowia i/lub zaburzeniami nerwowo-mięśniowymi z wadami towarzyszącymi | | | |
| Sekwencja dysrupcyjna wrodzonej amioplazji | 224 | | |
| Zespół dystalnej artrogrypozy typu I | 228 | | |
| Fenotyp Peny-Shokeira | 232 | | |
| Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy | 234 | | |
| Letalny zespół mnogich płetwiści skórnych | 236 | | |
| Zespół Neua-Laxovy | 238 | | |
| Dermopatia restryktywna | 240 | | |
| Zespół Meckla-Grubera | 242 | | |
| Zespół Pallistera-Hall | 244 | | |
| Zespół Gómez-Lópeza-Hernándeza | 246 | | |
| Wodogłowie sprzężone z chromosomem X – spektrum zaburzenia | 248 | | |
| Zespół <i>hydrolethalus</i> | 250 | | |
| Zespół Walkera-Warburga | 252 | | |
| Zespół Millera-Diekera | 254 | | |
| Zespół Nablus maskowatej twarzy | 258 | | |
| Zespół Smith-Magenis | 262 | | |
| Zespół Menkesa | 266 | | |
| H Obraz wiodący: odstępstwa od fenotypu morfologicznego twarzy (dysmorfia twarzy) | | | |
| | | Sekwencja Moebiusa | 310 |
| | | Zespół zwężenia szpar powiekowych – opadania powiek – odwróconej zmarszczki nakątnej | 312 |
| | | Sekwencja Robina | 314 |
| | | Rozszczep podniebienia pierwotnego | 316 |
| | | Zespół van der Woude | 318 |
| | | Dysplazja czołowo-nosowa | 320 |
| | | Zespół Frasera | 322 |
| | | Zespół Melnicka-Frasera | 324 |
| | | Zespół skrzelowo-oczno-twarzowy | 326 |
| | | Zespół Donnai-Barrowa | 328 |
| | | Zespół CHARGE | 330 |
| | | Zespół Waardenburga | 332 |
| | | Zespół Treachera Collinsa | 334 |
| | | Dyzostozja żuchwowo-twarzowa z małą głową | 336 |
| | | Zespół Marshalla | 338 |
| | | Zespół szyjno-oczno-słuchowy | 340 |
| I Obraz wiodący: nieprawidłowości fenotypu morfologicznego twarzy oraz wady rozwojowe kończyn | | | |
| | | Zespół Millera | 342 |
| | | Zespół Nagera | 344 |
| | | Zespół Townesa-Brocks | 346 |
| | | Zespół Laurina-Sandrowa | 348 |
| | | Zespół ustno-twarzowo-palcowy | 352 |
| | | Zespół Mohra | 356 |
| | | Zespół mikrodelecji 22q11.2 | 358 |

N Inne dysplazje kostne

| | |
|---|-----|
| Zespół mnogich synostoz | 560 |
| Zespół zrostowy kręgosłupa, nadgarstka i śródstopia | 562 |
| Zespół Larsena | 564 |
| Zespół mnogich egzostoz | 568 |
| Zespół paznokiec–rzepka | 572 |
| Zespół Meiera-Gorlina | 576 |
| Zespół Cantú | 578 |
| Dyschondrosteoza Lériego-Weilla | 582 |
| Akrodyzostoza | 586 |
| Dziedziczna osteodystrofia Albrighta | 588 |
| Zespół Yunisa-Varóna | 590 |
| Dysplazja Desbuquois | 592 |

O Choroby spichrzeniowe

| | |
|-------------------------------------|-----|
| Zespół Leroya I-cell | 594 |
| Mukopolisacharydoza I H, I H/S, I S | 596 |
| Zespół Huntera | 600 |
| Zespół Sanfilippo | 604 |
| Zespół Morquio | 606 |
| Mukopolisacharydoza VII | 610 |

P Zaburzenia tkanki łącznej

| | |
|---|-----|
| Zespół Marfana | 612 |
| Zespół Bealsa | 618 |
| Zespół Shprintzena-Goldberga | 620 |
| Zespół Ehlersa-Danlosa | 624 |
| Zespół Ehlersa-Danlosa – postać naczyniowa (EDS IV) | 630 |
| Zespół Loeysa-Dietza | 632 |
| Zespół wrodzonej łamliwości kości, typ I | 636 |
| Zespół wrodzonej łamliwości kości, typ II | 640 |
| Zespół postępującego kostniejącego zapalenia mięśni | 644 |

Q Hamartomatozy

| | |
|--|-----|
| Sekwencja Sturge'a-Webera | 648 |
| Sekwencja melanozy nerwowo-skinnej | 650 |
| Sekwencja liniowego znamienia łojowego | 652 |
| Zespół nietrzymania barwnika | 656 |
| Hipomelanoza typu Ito | 660 |
| Stwardnienie guzowate | 662 |
| Neurofibromatoza | 666 |
| Zespół Mccune'a-Albrighta | 670 |
| Zespół Klippela-Trenaunaya | 674 |

| | |
|--|-----|
| Zespół wielkogłowa – malformacji kapilarnych | 676 |
| Zespół Proteusza | 680 |
| Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowo-skinna | 682 |
| Zespół Maffucciiego | 684 |
| Zespół Peutza-Jeghersa | 686 |
| Zespół Bannayana-Rileya-Ruvalcaby | 688 |
| Wrodzona naczyniakowatość krwotoczna | 690 |
| Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnętrzwydzielniczej, typ 2B | 692 |
| Zespół Gorlina | 694 |
| Zespół mnogich plam soczewicowatych | 698 |
| Zespół Goltza | 700 |
| Zespół małoocza–linijnych zmian skinnych | 704 |

R Dysplazje ektodermalne

| | |
|--|-----|
| Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna | 706 |
| Dysplazja ektodermalna Rappa-Hodgkina | 710 |
| Zespół włosowo-zębowo-kostny | 712 |
| Zespół Cloustona | 714 |
| Dysplazja czaszkowo-ektodermalna | 716 |
| Zespół GAPO | 720 |
| Zespół wrodzonego zgrubienia paznokci | 722 |
| Zespół skóry pergaminowej | 724 |
| Zespół Sentera-KID | 726 |

S Zespoły związane z ekspozycją na czynniki środowiskowe

| | |
|--|-----|
| Płodowy zespół alkoholowy | 730 |
| Płodowy zespół hydantoinowy | 736 |
| Płodowy zespół walproinianowy | 738 |
| Płodowy zespół warfarynowy | 740 |
| Płodowy zespół aminopterynowy/metotreksatowy | 742 |
| Embriopatia retinoidowa | 744 |
| Embriopatia metimazolowa/karbimazolowa | 746 |
| Embriopatia spowodowana mykofenolanem mofetylu | 748 |
| Zespół wrodzonej ospy wietrznej | 750 |
| Spektrum wad indukowanych hipertermią | 752 |

T Różne zespoły

| | |
|------------------------------------|-----|
| Zespół Coffina-Sirisa | 754 |
| Zespół Börjesona-Forsmana-Lehmanna | 758 |
| Zespół Alagille'a | 760 |
| Zespół Melnicka-Needlesa | 764 |

| | |
|--|-----|
| Zespół Bardeta-Biedla | 766 |
| Zespół Axenfelda-Riegera | 770 |
| Zespół Peters'-plus | 772 |
| Zespół Toriello-Careya | 774 |
| Zespół Finlaya-Marksa | 776 |
| Zespół Mowata-Wilsona | 778 |
| Zespół mózgowo-żebrowo-żuchwowy | 782 |
| Zespół Jarcho-Levina | 784 |
| Dysplazja żuchwowo-dystalna | 788 |
| Zespół wrodzonej lipodystrofii Berardinello-Seipa | 792 |
| Zespół dwurzędności rzęs- obręku limfatycznego | 794 |
| Zespół Viciego | 796 |

U Różne sekwencje

| | |
|--|-----|
| Sekwencje lateralizacji | 798 |
| Sekwencja holoprosencefalii | 802 |
| Sekwencje przepukliny oponowo-rdzeniowej, bezmózgowia, iniencefalii | 806 |
| Sekwencja utajonej dysrafii kręgosłupa | 808 |
| Sekwencja dysplazji przegrodowo-ocznnej | 810 |
| Sekwencja Klippela-Feila | 812 |
| Sekwencja niedrożności cewki moczowej | 814 |
| Sekwencja wycięcia pęcherza moczowego | 816 |
| Sekwencja wycięcia steku | 818 |
| Sekwencja malformacyjna przegrody urorektalnej | 820 |
| Sekwencja skąpowodzia | 822 |
| Sekwencja syrenomelii | 824 |
| Sekwencja dysplazji kaudalnej | 826 |
| Sekwencja pęknięcia owodni | 828 |
| Zespół braku pępowiny | 832 |

V Spektra wad rozwojowych

| | |
|---|-----|
| Spektrum oczno-uszno-kręgowo | 834 |
| Spektrum ustno-żuchwowe i hipogeneza kończyn | 838 |
| Kompleks wrodzona mikrogastria- wady redukcji kończyn | 840 |
| Spektrum malformacje mostka- dysplazje naczyniowe | 842 |
| Bliźnięta jednojajowe i związane z nimi wady rozwojowe – zarys | 844 |

W Różne asocjacje

| | |
|-------------------|-----|
| Asocjacja VACTERL | 852 |
| Asocjacja MURCS | 856 |

ROZDZIAŁ 2

Morfogeneza i dysmorfogeneza 859

ROZDZIAŁ 3

Genetyka, poradnictwo genetyczne i profilaktyka 871

ROZDZIAŁ 4

Małe anomalie: klucz do poważniejszych zaburzeń oraz rozpoznania zespołów malformacyjnych 901

ROZDZIAŁ 5

Normy rozwoju somatycznego 919

ANEKS

Schemat diagnostyki różnicowej malformacji z uwzględnieniem anomalii 947

Indeks 1003