

## WPROWADZENIE

<b>Wprowadzenie do dysmorfologicznej oceny i klasyfikacji</b>	<b>1</b>
---	----------

## ROZDZIAŁ 1

<b>Wzorce malformacji rozwojowych</b>	<b>7</b>
---------------------------------------	----------

### 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 sercowo-twarzowo-skórny	172
Zespół Aarskoga	176
Zespół Robinowa	178
Zespół Opitza G/BBB	182
Zespół Floating-Harbor	186

### 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 Gómeza-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

Zespół Pitta-Hopkinsa	268
Zespół Angelmana	270
Zespół Pradera-Williego	274
Zespół Cohena	280
Zespół Pallistera-Killiana	282
Zespół Frynsa	286
Zespół Matthew-Wooda	288
Zespół Zellwegera	290
Zespół Freemana-Sheldona	294
Dystrofia miotoniczna	296
Zespół Schwartza-Jampela	298
Zespół Mardena-Walkera	300
Zespół Schinzela-Giediona	302
Zespół <i>acrocaldos</i>	304
Zespół 3C	306
Zespół Hechta	308

### 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 Fräsera	322
Zespół Melnicka-Fräsera	324
Zespół skrzelowo-oczno-twarzowy	326
Zespół Donnai-Barrowa	328
Zespół CHARGE	330
Zespół Waardenburga	332
Zespół Treachera Collinsa	334
Dyzostozja żuchwowo-twarzowa z małogłowiem	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-Scipa	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 Klippla-Feila	812
Sekwencja niedrożności cewki moczowej	814
Sekwencja wycisowania pęcherza moczowego	816
Sekwencja wycisowania 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