

23

CORNELIA DE LANGEOV SINDROM (CdLS)

Cornelia de Langeov sindrom (CdLS) razvojni je poremećaj koji zahvaća mnoge dijelove tijela. Ozbiljnost stanja i povezani znakovi i simptomi mogu se uvelike razlikovati, ali mogu uključivati prepoznatljive značajke lica, usporeni rast, intelektualne poteškoće i nedostatke na udovima. Oko 60 % osoba koje boluju od CdLS-a imaju varijaciju (mutaciju) gena NIPBL koja uzrokuje bolest, a oko 10 % slučajeva uzrokovano je mutacijama jednog od četiri poznata gena: SMC1A, SMC3, HDAC8 i RAD21. U preostalih 30 % slučajeva temeljni genetski uzrok bolesti nije poznat. CdLS se može naslijediti na autosomni dominantni (NIPBL, SMC2 ili RAD21) ili X-povezani (SMC1A ili HDAC8) način. Međutim, većina slučajeva rezultat je novih mutacija i javljaju se kod osoba koje nemaju obiteljsku povijest te bolesti. Liječenje se temelji na znakovima i simptomima prisutnim kod svake osobe.

Znakovi i simptomi Cornelia de Langeovog sindroma (CdLS) široko se razlikuju među osobama koje od njega boluju i mogu varirati od relativno blagih do teških.

Osobe koje boluju od ovog sindroma mogu doživjeti:

- usporeni rast prije i poslije rođenja
- intelektualne poteškoće
- kašnjenje u razvoju
- autistična i/ili autodestruktivna ponašanja
- koštane abnormalnosti ruku i šaka
- gastrointestinalne probleme
- hirsutizam (prekomjerni rast dlaka)
- gubitak sluha
- kratkovidnost
- urođene srčane mane
- genitalne abnormalnosti (tj. kriptorhizam)
- napadaje

Osobe koje boluju od ovog sindroma također imaju karakteristične kraniofacijalne značajke, što može uključivati mikrocefaliju, obrve u obliku luka koje su često spojene u sredini, duge trepavice, nisko postavljene uši, male, široko razmaknute zube i mali, prćasti nos.