

NOWORODEK Z ZESPOŁEM LARSENA – OPIS PRZYPADKU

NEWBORN WITH LARSEN SYNDROME – A CASE RAPORT

Anna Terpin¹, Karolina Kucab¹, Janusz Witalis¹

STRESZCZENIE

Zespół Larsena (LS) jest rzadko występującym zespołem wad wrodzonych, których rozwój następuje wskutek mutacji w genie kodującym filaminę B (FLNB). W obrazie LS dominują: wrodzone zwichnięcia dużych stawów (biodrowych, kolanowych, łokciowych), deformacje stóp, skrzywienie kręgosłupa, niskorosłość oraz liczne cechy dymorficzne twarzy. W pracy zaprezentowano przypadek noworodka z cechami ww. zespołu oraz przebieg procesu diagnostycznego prowadzącego do ustalenia rozpoznania.

SŁOWA KLUCZOWE: zespół Larsena, LS, gen FLNB, zwichnięcia stawów, dysmorfie twarzy

ABSTRACT

Larsen syndrome (LS) is a rare congenital disorder caused by mutations in gene encoding filamin B (FLNB). Signs and symptoms may include large joint dislocations at birth (affecting the hips, knees and elbows); flexible joints, foot deformities, curved spine, short stature and many facial dysmorphic features. We report a case of newborn with the features of the LS and the process leading to diagnosis.

KEY WORDS: Larsen syndrome, LS, FLNB gene, joint dislocations, facial dysmorphic features