

(139)

Anomalia MCA/MR – opis przypadku

MCA/MR anomaly – case report

**Małgorzata Mrugacz, Dorota Średzińska-Kita,
Alina Bakunowicz-Łazarczyk, Beata Urban**

Z Kliniki Okulistyki Dziecięcej Akademii Medycznej w Białymstoku
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Alina Bakunowicz-Łazarczyk

Summary: Purpose: MCA/MR (Cohen syndrome) is a multiple congenital anomalies retardation syndrome with autosomal recessive inheritance. The clinical criteria are nonspecific. The diagnosis was based on the triad: hypotonia, truncal obesity and prominent central incisors. Added to the clinical spectrum ophthalmologic findings such as antimongoloid eye slant and retinal changes, are very important to diagnosis.
Material and method: The authors present a case of 11-year-old boy with MCA/MR.
Results: In this patient we found decreased visual acuity, myopia and retinal abnormalities.
Conclusions: Cohen syndrome is a congenital anomaly with general and ophthalmological findings.

Słowa kluczowe: zespół MCA/MR, oko.

Key words: MCA/MR syndrome, eye.

MCA/MR (multiple congenital anomalies/ mental retardation), inaczej zespół Cohena, stanowi wielobjawową wrodzoną anomalię dziedziczącą się autosomalnie recesywnie, związaną z chromosomem 8q12 i mutacją genu COH1 (6,9). Kliniczne kryteria w celu postawienia są trudne do ustalenia. Zwykle stwierdza się triadę objawów: osłabienie napięcia mięśniowego, otyłość i wysunięcie siekaczy do przodu, ze współistniejącym opóźnieniem umysłowym (1,3,4). Postawienie diagnozy ułatwia występowanie objawów ze strony narządu wzroku (4,5).

Przedstawiamy przypadek 11-letniego pacjenta z anomalią MCA/MR, u którego stwierdzono zmiany w narządzie wzroku.

Opis historii pacjenta

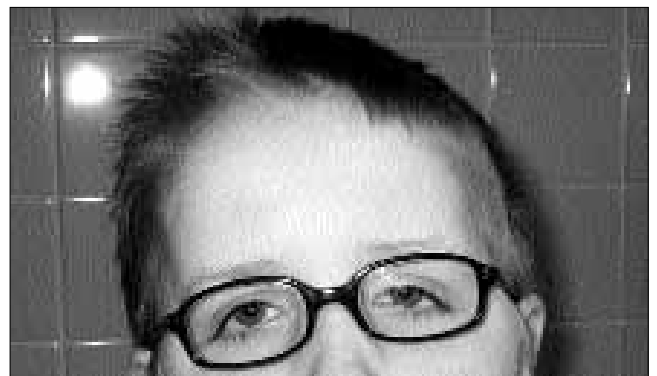
8-letni pacjent, urodzony o czasie, z wagą urodzeniową 3100 g, został przyjęty do Kliniki Okulistyki Dziecięcej AM w Białymstoku w celu diagnostyki. Przy przyjęciu w badaniu pediatrycznym stwierdzono niski wzrost, otyłość, osłabienie napięcia mięśniowego, opóźnienie psychomotoryczne, wysokie łukowate podniebienie, wystające do przodu siekacze oraz wąskie dłonie i stopy. W badaniach laboratoryjnych z odchylen od normy wykazano obniżoną liczbę leukocytów z neutropenią. Na podstawie badania okulistycznego stwierdzono antimongoidalne ustawienie szpary powiekowej obojga oczu, obniżenie ostrości wzroku do $V_{ou} = 5/12$, zez rozbieżny obojga oczu i krótkowzroczność $-6,0$ D (ryc. 1). Badanie dna oczu wykazało zmiany o typie dystrofii siatkówkowo-naczyniówkowej i przegrupowania barwnika. Po korekcji krótkowzroczności za pomocą okularów nastąpiła poprawa widzenia.

Pacjent pozostawał pod opieką poradni pediatrycznej, genetycznej i okulistycznej. W czasie 3 lat obserwacji nie zanotowano nowych zmian w rozwoju umysłowym dziecka, natomiast badanie krwi wykazywało utrzymującą się niską liczbę leukocytów z neutro-

penią. Badanie okulistyczne wykazało progresję krótkowzroczności i zmian naczyniówkowo-siatkówkowych.

Omówienie

Ponad 30 lat temu Cohen i wsp. opisali zespół charakteryzujący się głównie otyłością, hipotonią, opóźnieniem psychoruchowym, zniekształceniem twarzoczaszki, nieprawidłowościami dotyczącymi rąk i stóp oraz występowaniem zezu, krótkowzroczności i zmian barwnikowych siatkówki (3). Od tego czasu opisano ponad 100 przypadków zespołu Cohena, w większości u chorych powyżej 10. roku życia, u których obserwowano również inne objawy okulistyczne, takie jak: astygmatyzm, mała rogówka, małowocze, leniwa reakcja źrenic na światło, zanik tęczówki i owalna źrenica, zmiany barwnikowe na dnie oczu, zanik nerwu wzrokowego, zmiany w plamce typu „wolego oka”, szczelina naczyniówki i siatkówki (2,7,8,10). Opisywano również pogorszenie ostrości wzroku, zawę-



Ryc. 1. Pacjent z zespołem Cohena.

Fig. 1. Patient with Cohen syndrome.

żenie pola widzenia, trudności w widzeniu nocnym i zmiany w elektretinogramie (2,7,10).

Prezentowany przez nas przypadek przedstawia charakterystyczne objawy w narządzie wzroku, które cechują anomalię MCA/MR. Dotyczą one występowania antymongoidalnego ustawienia szpary powiek, zeza, postępującej krótkowzroczności i zmian barwnikowych na dnie oczu. W związku z tym badanie dna oczu i hematologiczny skrining w kierunku leukopenii/ neutropenii powinny stanowić rutynową procedurę u dzieci z hipotonią mięśniową i opóźnieniem psychomotorycznym.

PIŚMIENNICTWO: 1. Atabek M. E., Keskin M., Kurtoglu S., Kumanas S.: *Cohen syndrome with insulin resistance and seizure*. *Pediatr. Neurol.*, 2004, 30, 61-63. 3. Carey J. C., Hall B. D.: *Confirmation of the Cohen syndrome*. *J. Pediatr.*, 1978, 93, 239-244. 2. Cohen M. M., Hall B. D., Smith D. W.: *A new syndrome with hypotonia, obesity, mental deficiency and facial, oral and limb abnormalities*. *J. Pediatr.*, 1973, 83, 280-284. 4. Fryns J. P., Legius E., Devriendt K.: *Cohen syndrome: the clinical symptoms and stigmata at young age*. *Clin.*

Genet., 1996, 49, 237-241. 5. Kivitie-Kallio S., Summanen P., Raitta Ch., Norio R.: *Ophthalmologic findings in Cohen syndrome*. *Ophthalmology*, 2000, 107, 1737-1745. 6. Kolehmainen J., Black G. C. M., Saarinen A., Chandler K., Clayton-Smith J., Traskelin A. -L., Perveen R., Kivitie-Kallio S., Norio R., Warburg M., Fryns J. P., Chapelle A., Lehesjoki A. E.: *Cohen syndrome is caused by mutations in a novel gene, COH1, encoding a transmembrane protein with a presumed role in vesicle-mediated sorting and intracellular protein transport*. *Am. J. Hum. Genet.*, 2003, 72, 1359-1369. 7. Norio R., Raitta C., Lindahl E.: *Further delineation of the Cohen syndrome: report on chorioretinal dystrophy, leukopenia and consanguinity*. *Nat. Genet.*, 1994, 7, 201-214. 8. North K. N., Fulton A. B., Whiteman D. A. H.: *Identical twins with Cohen syndrome*. *Am. J. Med. Genet.*, 1995, 58, 54-58. 9. Tahvanainen E., Norio R., Karila E.: *Cohen syndrome gene assigned to be long arm of chromosome 8 by linkage analysis*. *Nature Genet.*, 1994, 7, 201-204. 10. Warburg M., Pedersen S. A., Horlyk H.: *The Cohen syndrome. Retinal lesions granulocytopenia*. *Ophthalmic. Paediatr. Genet.*, 1990, 11, 7-13.

Praca wpłynęła do Redakcji 5.04.2004 r. (494).

Adres do korespondencji (Reprint requests to):

Małgorzata Mrugacz
Klinika Okulistyki Dziecięcej
ul. J. Waszyngtona 17
15-295 Białystok