

Tytuł: Zespół Beckwitha i Wiedemanna / Beckwith-Wiedemann Syndrome

Słowa kluczowe: POWIKSZENIE JZYKA HIPOGLIKEMIA MAKROSOMIA PRZEROST POWICZY PRZEPUKLINA POWINOWA

Keywords: HEMIHYPERTROPHIA OMPHALOCELE MACROGLOSSIA HYPOGLYCEMIA OVERGROWTH

Autorzy:

Małgorzata Krajewska-Walasek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Anna Dobrzańska - Kierownik Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dominika Jedlińska - Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Justyna Czech-Kowalska - Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Zespół Beckwitha i Wiedemanna jest bardzo złożony pod względem mnogości objawów oraz skomplikowanego podłoża genetycznego. Analiza wywiadu prenatalnego może dostarczyć pierwszych przesłanek świadczących o obecności choroby u płodu, pozwala także na przygotowanie zespołu specjalistów na poród chorego dziecka. Neonatolog, który jako pierwszy ma kontakt z nowo narodzonym dzieckiem, odgrywa zasadniczą rolę w stawianiu wstępnej diagnozy. Do potwierdzenia rozpoznania wykorzystuje się badanie molekularne. Ze względu na zwiększone ryzyko rozwoju nowotworów wieku dziecięcego konieczna jest profilaktyka nowotworowa. Pacjent z zespołem Beckwitha i Wiedemanna wymaga wielospecjalistycznej opieki.

Abstract:

Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS) is an overgrowth syndrome complicated both phenotypically and genetically. Analysis of prenatal period can provide the first evidence, and allows the team to prepare for the birth of a sick child. Neonatologist being the first doctor taking care of the baby after birth, has a major role in suggesting the diagnosis of BWS but molecular confirmation is necessary. According to an increased risk for embryonal tumor development, the prophylaxis need to be taken. Children with BWS need a multi-specialty care.