

# Van der Woude syndrom

---

MARKÉTA PŘÍHODOVÁ F16127

2017/2018

# Definice

---

Van der Woude syndrom (VDWS) je genetická porucha charakterizována rýhami ve spodním rtu, rozštěpem rtu s nebo bez rozštěpu patra. Dědičnost je autosomálně dominantní.

VDWS je způsoben mutací v jediném genu, penetrance je okolo 96%, ale fenotypový projev se liší – pouze rýhy ve spodním rtu nebo rýhy s rozštěpem rtu nebo i patra. V některých případech nemusí být abnormality viditelné.

Onemocnění je způsobeno mutací v IRF6.

U 64% pacientů jsou jedinou viditelnou abnormalitou rýhy ve spodním rtu



# Diagnostika

---

Rozštěpy a rýhy na spodním rtu se obvykle vyskytují krátce po narození, ovšem některé vady mohou být špatně diagnostikovány – například submukózní rozštěp patra (sliznice pokrývající patro je neporušená, ale svaly pod ní ztrácejí správné připevnění).

V nepřítomnosti rýh na spodním rtu nelze snadno rozlišit VDWS od nesyndromických orofaciálních rozštěpů.

Pacienti často postrádají horní druhé premoláry následované nižšími druhými premolárami a horními laterálními řezáky

# Léčba

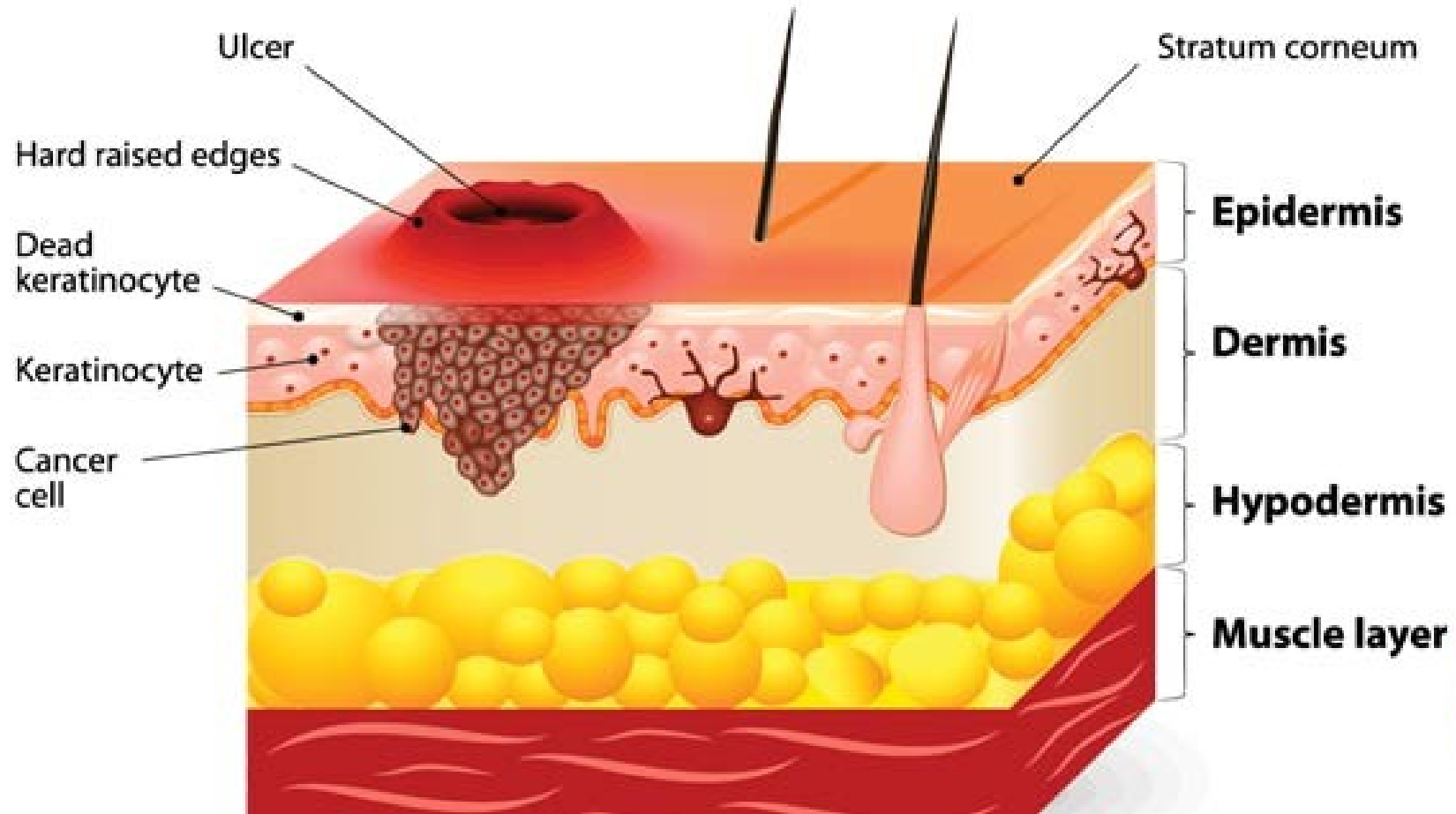
---

Viditelné abnormality mohou být chirurgicky odstraněny – z důvodu estetického nebo kvůli problémům s chronickými záněty, které někdy vedou ke skvamoznímu karcinomu.

Je třeba odstranit celý kanálek z rýhy na rtu, protože by se mohly vyvíjet mukoidní cysty.

Ostatní projevy spojované s VDWS, jako jsou například rozštěpy a vrozené srdeční vady, jsou ošetřeny stejně jako u nesyndromatických onemocnění.

# Squamous-cell carcinoma



# Zdroje

---

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=EN&Expert=888](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=888)

[https://en.wikipedia.org/wiki/Van\\_der\\_Woude\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Van_der_Woude_syndrome)

Obrázky:

<http://neoreviews.aappublications.org/content/11/9/e535.figures-only>

<https://www.draltmanpalmharbor.com/squamous-cell-carcinoma>