

Nie należy się jednak łudzić. Nawet jeśli u dziecka występują pewne cechy wyglądu identyczne jak u rodzica, rodzeństwa lub rodzeństwa rodziców, nie można wykluczyć, że są to małe wady. Podczas gdy niemal wszystkie małe anomalie mogą być rodzinne, rodzic dziecka może również mieć nierozpoznaną łagodniejszą formę tego samego zespołu dziedziczonego w sposób autosomalny dominujący.

Jeśli wszyscy dziadkowie zgodnie twierdzą, że dziecko nie jest podobne do żadnego z członków rodziny z żadnej ze stron, należy zbadać dziecko jeszcze dokładniej. Cechy dysmorfii u dziecka mogą być wyrażone subtelnie i nie od razu zaobserwowane. Częściej jednak dysmorficzny wygląd dziecka *wyraźnie odróżnia* je od pozostałych (zdrowych) członków rodziny.

Należy też pamiętać o znaczącej różnorodności zespołów i zaburzeń genetycznych. Cechy poszczególnych zespołów różnią się w zależności od wieku. Często nawet w obrębie tej samej rodziny dwóch chorych prezentuje inny obraz kliniczny. Czasami szczególne cechy obserwowane u innego chorego członka danej rodziny mogą pomóc w ustaleniu rozpoznania, jeśli u badanego dziecka się ich nie stwierdza. Podobnie jak powinno się brać pod uwagę rozpiętość wariantów normy, należy rozpoznawać różnorodność ekspresji cech choroby. Choć to oczywiste, że charakterystyczne cechy czynią łatwym rozpoznanie konkretnego zespołu, to właśnie takie cechy mogą występować rzadko, nawet u danego chorego dziecka. Rozpoznaje się często występujące cechy zespołu. Na przykład *heterochromia iridis*, czyli różne zabarwienie w obrębie każdej tęczówki obojga oczu, różnobarwność tęczówki (*heterochromia iridium* polega na tym, że cała tęczówka jednego oka ma wyraźnie inną barwę – *przyp. tłum.*), może być charakterystyczną cechą pozwalającą na rozpoznanie zespołu Waardenburga, ale *telecanthus*, czyli zwiększenie odległości pomiędzy przysrodkowymi kątami powiek, jest cechą częściej spotykaną (zob. dalsze omówienie w tym rozdziale i ryc. 5-2).

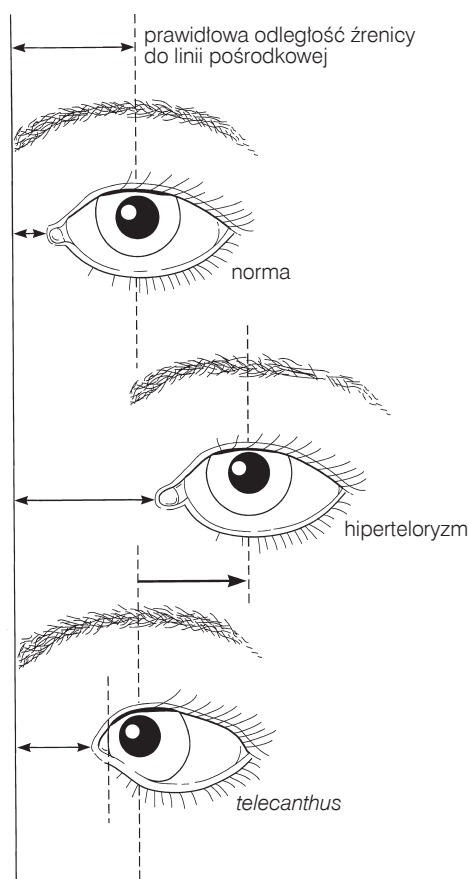
DWIE PODSTAWOWE TECHNIKI BADANIA PRZEDMIOTOWEGO

Badanie przedmiotowe można przeprowadzić jakościowo i ilościowo (technika *gestalt* – technika „postaci”, „wyglądu ogólnego”) lub ilościowo i analitycznie. Szkoła jakościowa utrzymuje przykładowo, że oczy powinno się opisać jako szeroko rozstawione, jeśli takie się wydają; szkoła ilościowa wymaga zmierzenia odległości pomiędzy oczami i porównania jej ze standardami normy.

Opisywanie obserwacji – technika jakościowa i ilościowa

Podejście jakościowe

Podejście jakościowe ma zastosowanie w indywidualnej charakterystyce i ocenie ogólnego wyglądu dziecka, który może być natychmiast rozpoznany jako typowy dla określonego zespołu. Czasami szybka diagnoza jest możliwa na podstawie wzorca postaci („gestalt”), chociaż zwykle potrzeba oceny każdej z cech osobno, zarówno ilościowej, jak i opisowej, a potem ich ponownego zestawienia w jedną całość. Opanowanie umiejętności precyzyjnego opisywania poszczególnych konfiguracji różnych cech wymaga czasu. Na przykład twarz dziecka może być opisana następująco: o pogrubiałych rysach lub delikatna; przedwcześnie postarzała lub bez wyrazu; okrągła, kwadratowa lub trójkątna; długa, płaska lub asymetryczna. Czy jednak określenie twarzy dziecka jako delikatnej (elfiej) będzie oznaczało to samo dla każdej badającej osoby? Jeśli ktoś przeczyta, że u dziecka rozpoznano zespół zwany krasnoludkowatością (*leprechaunizm*) i że jego twarz określono jako elfią, może wyobrazić sobie śliczne dziec-



RYCINA 5-2 Hiperteloryzm (czyli szerokie rozstawienie oczu) definiuje się jako zwiększoną odległość mierzoną pomiędzy źrenicami obojga oczu. Kiedy wewnętrzne kąty oczu są przemieszczone bocznie, ale odległość między źrenicami jest prawidłowa, oczy pozornie wydają się rozstawione szerzej; ta cecha nosi nazwę *telecanthus*. W przypadku *hipoteloryzmu* (nieprzedstawiony na rysunku) odległość między źrenicami jest zmniejszona.

ko o wyglądzie cherubinka, gdy tymczasem twarz w tym zespole ma całkiem odmienny wygląd; wyniszczone dzieci z tym zespołem mają wygląd groteskowy.

WAŻNE

Kiedy trudno wyrazić coś słowami, jedynym rozwiązaniem jest dokumentacja obserwacji na zdjęciach. Zdjęcie (wykonane za zgodą pacjenta i/lub jego rodziców) pozwala innym zobaczyć dokładnie to, co widział lekarz, a lekarzowi umożliwia udokumentowanie zmian, które mogą zachodzić w czasie.

Objawy należy opisywać szczegółowo i precyzyjnie. Dokładny opis eliminuje konieczność szerokiej diagnostyki i dodatkowych pomiarów. Zamiast stwierdzenia, że dziecko ma tylko cztery palce u rąk, należy wadę sprecyzować – na przykład napisać, że brakuje kciuka lub występuje częściowy zrost palców drugiego i trzeciego. Wybierając sposób opisu wady, można rozważyć odpowiedź na następujące pytania:

1. Czy oczy wydają się głęboko osadzone, ponieważ gałki oczne są małe (*mikroftalmia*), czy też ze względu na wystające górne brzozy oczodołów?