

## :: Zespół rogu potylicznego (Occipital horn syndrome)

Orpha number: ORPHA198

Synonimy: zespół Ehlersa i Danlosa typu IX, skóra wiotka sprzężona z chromosomem X

### STRESZCZENIE

Zespół rogu potylicznego (OHS) jest łagodną postacią choroby Menkesa (MD, sprawdź ten termin), zespołem, który charakteryzuje postępująca neurodegeneracja i zaburzenia tkanki łącznej, spowodowane wadliwym wchłanianiem miedzi. Dokładna częstość występowania nie jest znana i do dziś opisano około 20 przypadków. Choroba ujawnia się w dzieciństwie lub we wczesnej dorosłości. Ciąża z reguły przebiega normalnie, jednakże skóra dziecka po urodzeniu może być pomarszczona i luźna, mogą wystąpić przepukliny: pępkowa i pachwinowa. W pierwszych dniach życia mogą rozwinąć się: hipotermia, żółtaczka, hipotonia i trudności w karmieniu. Pierwszym znaczącym objawem może być nieustępująca biegunka, uchyłki pęcherza lub nawracające zapalenia dróg moczowych. Rozwój ruchowy jest opóźniony z powodu hipotonii mięśniowej, której dodatkowo towarzyszy niezwykła niezdarność. Wzrost z reguły jest w normie, chociaż często występują łagodne dysproporcje ciała, takie jak długi tułow, wąska klatka piersiowa i ramiona, kifoza lub skolioza piersiowo-lędźwiowa oraz deformacje klatki piersiowej. Stawy są nadmiernie ruchome. Ruchomość w stawie łokciowym jest ograniczona, z tendencją do zwichnięć. Wyraz twarzy stopniowo staje się coraz bardziej charakterystyczny. Twarz jest pociągła i chuda, często z wysokim czołem, skośnym ustawieniem szpar powiekowych, zadartym lub wydatnym nosem, długą rynienką podnosową oraz wysokim, łukowatym podniebieniem i odstającymi uszami. Stopień rozluźnienia skóry jest różny i może się zmieniać z wiekiem, czego wynikiem są obwisłe zmarszczki (fałdki) na klatce piersiowej. Włosy nie są znacząco zmienione, jednakże niektórzy pacjenci mogą mieć matowe i niezwykle szorstkie włosy. Często są nawroty przepuklin pachwinowych. Często występują wady naczyń krwionośnych, takie jak żyłaki, a także tętniaki. Zdolności intelektualne są na niskim poziomie lub na granicy normy. Rozwój płciowy przebiega prawidłowo. OHS spowodowany jest mutacją genu



<ATP7A>(Xq21.1), kodującego białko transportujące miedź, Cu<sup>2+</sup>-transporting ATPase-alpha polypeptide. Pacjenci z łagodniejszą formą mają mutacje, które prowadzą do powstania częściowo funkcjonalnego białka lub jedynie zmniejszenia ilości prawidłowego białka. Diagnoza opiera się na objawach klinicznych. Na radiogramach widoczne są charakterystyczne rogi potyliczne, które są symetrycznymi wyrostkami kostnymi wystającymi z kości potylicznej i skierowanymi w dół. Te wyrostki pojawiają się w wieku 1-2 lat, ale z reguły wykrywane są około 5-10 roku życia. Wyrostki rosną aż do osiągnięcia przez pacjenta dorosłości. Diagnozę potwierdza zidentyfikowanie mutacji w genie <ATP7A>. W diagnostyce różnicowej rozważa się głównie chorobę Menkesa. Inne schorzenia brane pod uwagę to skóra wiotka (cutis laxa) i inne typy zespołu Ehlersa i Danlosa (sprawdź te terminy). Dziedziczenie jest recesywne sprzężone z płcią. Ostatecznym dowodem na potwierdzenie diagnozy choroby Menkesa jest obecność mutacji w genie <ATP7A>. Jednakże, z powodu dużego rozmiaru genu i różnorodności aberracji zaobserwowanych w poszczególnych rodzinach, identyfikacja podłoża molekularnego choroby w danej rodzinie może być czasochłonna. Mimo wszystko u rodzin obarczonych ryzykiem bardzo ważna jest próba znalezienia mutacji w genie <ATP7A> i zidentyfikowanie heterozygotycznych kobiet (nosicielek) przed zajściem w ciążę oraz możliwość diagnostyki prenatalnej. Leczenie jest głównie objawowe. Wczesne parenteralne podawanie preparatów miedzi może zmienić postępowanie choroby, ale nie ma wiarygodnych publikacji na ten temat. Rokowanie w OHS jest zmienne, jednakże długość życia jest dłuższa niż w chorobie Menkesa.

Recenzent-Expert:

Dr Møller

Prof. Tümer

Last update: Kwiecień2011

Translated: Grudzień 2011

Streszczenie To Zostało Przetłumaczone Dzięki Wsparciu Finansowemu Xxx [W Razie Potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

