

:: Έλλειψη άλφα-N-ακετυλγαλακτοζαμινιδάσης

Αριθμός Orphanet: 79280

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η έλλειψη της άλφα-N-ακετυλγαλακτοζαμινιδάσης (NAGA) τύπου 2 είναι ένας πολύ σπάνιος ήπιος, τύπος των ενηλίκων της έλλειψης της NAGA (βλέπε τον όρο αυτό) με χαρακτηριστικά το διάχυτο (corporis diffusum) αγγειοκεράτωμα (δείτε αυτόν τον όρο) και την ήπια αισθητική νευροπάθεια.

Ο επιπολασμός αυτής της διαταραχής δεν είναι γνωστός, αλλά μέχρι σήμερα έχουν αναφερθεί λιγότερες από 20 περιπτώσεις έλλειψης NAGA. Η διαταραχή αυτή είναι κλινικά ετερογενής. Έχουν αναφερθεί ορισμένοι ασθενείς που εμφανίζουν, εκτός από αγγειοκεράτωμα και ήπια νοητική υστέρηση, χωρίς όμως νευρολογικά σημεία. Ένας άλλος ασθενής είχε λεμφοίδημα, καρδιομεγαλία, θολερότητα του κερατοειδούς χιτώνα και κάποια αδρά χαρακτηριστικά του προσώπου, που περιελάμβαναν παχιά χείλη, καθίζηση της ρίζας της ρινός και διευρυμένη άκρη της ρινός. Άλλες δυνητικές εκδηλώσεις είναι οι εμβοές, η βαρηκοΐα και ο ίλιγγος (νόσος του Meniere) (βλέπε τον όρο αυτό). Παθολογικά χαρακτηριστικά είναι τα κενοτόπια που παρατηρούνται στο αίμα και στα δερματικά κύτταρα, συμπεριλαμβανομένων των ενδοθηλιακών κυττάρων των αιμοφόρων αγγείων και των λεμφαγγείων, των περικυττάρων, των ινοκυττάρων, των λιποκυττάρων, των κυττάρων Schwann, των νευράξονων, των λείων μυϊκών κυττάρων των ανορθωτήρων των τριχιδίων και των κυττάρων των εξωκρινών ιδρωτοποιών αδένων. Τα κενοτόπια είναι περισσότερο εμφανή στα αγγειακά ενδοθηλιακά κύτταρα και στο εκκριτικό τμήμα των ιδρωτοποιών αδένων. Έχουν περιγραφεί διαφορετικές παθογόνες ομόζυγες μεταλλάξεις στο γονίδιο NAGA (22q13.2) στους ασθενείς που έχουν ανακοινωθεί. Αυτές οι μεταλλάξεις οδηγούν σε δυσλειτουργία, αστάθεια και ταχεία αποικοδόμηση της λυσοσωμιακής πρωτεΐνης, NAGA. Η έλλειψη δραστηριότητας αυτού του ενζύμου οδηγεί σε διαταραχή του καταβολισμού και στη συσσώρευση των μη καταβολιζόμενων γλυκοσυζευγμένων ουσιών στα τριτογενή λυσοσώματα.

Η μεταβίβαση γίνεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και μπορεί να δοθεί γενετική συμβουλευτική.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Detlev SCHINDLER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχαλακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιούνιος 2013

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014





Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

