

:: Σύνδρομο Walker-Warburg

Αριθμός Orphanet: ORPHA899

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Walker-Warburg (WWS) είναι μια σπάνια μορφή συγγενούς μυϊκής δυστροφίας που συνοδεύεται από ανωμαλίες από τον εγκέφαλο και τους οφθαλμούς. Ο επιπολασμός υπολογίζεται σε 1/60.500. Το WWS έχει παγκόσμια κατανομή. Οι ασθενείς εμφανίζουν στη γέννηση σοβαρή γενικευμένη υποτονία, μυϊκή αδυναμία, με πολύ πτωχή έως μηδαμινή ψυχοκινητική ανάπτυξη, προσβολή των οφθαλμών και επιληπτικές κρίσεις. Η MRI εγκεφάλου δείχνει λειοκεφαλία τύπου II σαν λιθόστρωτο, υδροκεφαλία (δείτε αυτούς τους όρους), σοβαρή υποπλασία του στελέχους και της παρεγκεφαλίδας (δυσπλασία Dandy-Walker είναι πιθανή, δείτε αυτόν τον όρο). Επίσης παρατηρούνται ανωμαλίες της λευκής ουσίας. Η ασθένεια αυτή οφείλεται σε μη φυσιολογική Ο-γλυκοζυλίωση των αλφα-δυστρογλυκανών, η οποία προκαλεί, εκτός από τις ανωμαλίες του εγκεφάλου, και την συγγενή μυϊκή δυστροφία. Η WWS αντιπροσωπεύει το πιο σοβαρό φαινότυπο των λεγόμενων δυστρογλυκανοπαθειών. (βλ. τον όρο αυτό). Διάφορα γονίδια έχουν ενοχοποιηθεί στην αιτιολογία της WWS, ενώ άλλα είναι ακόμη άγνωστα. Οι περισσότερες μεταλλάξεις έχουν εντοπισθεί στα γονίδια των Ο-μαννοζυλτρανφερασών 1 και 2 της γλυκοζυλίωσης των πρωτεϊνών [Protein O-mannosyltransferase 1 και 2 (POMT1 και POMT)]. Σε περιπτώσεις του WWS έχουν εντοπισθεί μεταλλάξεις και σε άλλα γονίδια που αφορούν στο μονοπάτι γλυκοζυλίωσης των α-δυστρογλυκανών (*FKTN*, *LARGE*, *FKRP* και *POMGNT1*). Μια μετάλλαξη στο γονίδιο *COL4A1* που δεν σχετίζεται άμεσα με μετα-μεταφραστική τροποποίηση των δυστρογλυκανών έχει εντοπιστεί σε ασθενείς. Οι εργαστηριακές εξετάσεις δείχνουν συνήθως αυξημένα επίπεδα κινάσης της κρεατίνης, μυοπαθητική / δυστροφική μυϊκή παθολογία με αλλοιωμένη έκφραση της άλφα-δυστρογλυκάνης. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλους τύπους συγγενών μυϊκών δυστροφιών και μυοπαθειών (βλ. αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή σε οικογένειες με γνωστές μεταλλάξεις. Το προγεννητικό υπερηχογράφημα μετά τη 22-25 εβδομάδα της κύησης (WGA) και το MRI του εμβρύου στην 30 εβδομάδα της κύησης μπορεί να είναι χρήσιμα για τη διάγνωση σε οικογένειες, όπου η μοριακή βλάβη είναι άγνωστη. Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Δεν υπάρχει ειδική θεραπεία. Η αντιμετώπιση είναι μόνο υποστηρικτική και προληπτική. Το WWS είναι η πιο σοβαρή μορφή συγγενούς μυϊκής δυστροφίας με τα περισσότερα παιδιά να πεθαίνουν πριν από την ηλικία των τριών ετών

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Harry SCHACHTER
- Dr Jiri VAJSAR



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 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.

