

## :: Chondrodysplazja punktowa o dziedziczeniu dominującym sprzężonym z chromosmem X

Orpha number: [ORPHA35173](#)

### *\*Definicja choroby*

Chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosmem X dominująca (CDPX2) jest rzadką genodermatozą, o bardzo zróżnicowanym obrazie klinicznym, charakteryzującą się rybią łuską, punktową chondrodysplazją, asymetrycznym skróceniem kończyn, zaćmą i niskim wzrostem.

### *\*Epidemiologia:*

Roczna częstość występowania szacowana jest na 1/400 000 urodzeń. 95% pacjentów stanowią kobiety.

### *\*Obraz kliniczny:*

W okresie noworodkowym, typową manifestacją kliniczną jest rybia łuska (wrodzona erythrodermia ichtiotyczna). Zwykle erythrodermia ma charakter rozsiany, natomiast hiperkeratotyczne łuski układają się wzdłuż linii Blaschko i często zanikają w ciągu kilku tygodni lub miesięcy. U starszych dzieci rybia łuska wzdłuż linii Blaschko jest najczęstszym objawem klinicznym (95 % przypadków), z wiekiem obserwuje się ustępowanie zmian skórnych. Rogowacenie obejmuje również mieszki włosowe, późny zanik skóry pojawia się w miejscach wcześniejszego złuszczenia, tworząc charakterystyczny wzór, przypominający odcisnięte robakokształtne formy (atrofodermia *vermiculata*- zobacz to hasło). Atrofodermia szczególnie często obejmuje tułów, przedramiona i grzbietową powierzchnię dłoni, pojawiają się także obszary bliznowatego łysienia. Do najczęstszych objawów ze strony układu kostnego, oprócz punktowej chondrodysplazji, należy asymetryczne skrócenie kończyn, najczęściej obejmujące kość udową i ramienną. Obserwuje się także cechy dysmorfii (niską osadzoną nasadę nosa, wypukłone guzy czołowe, hiperteloryzm i wysokie podniebienie), przykurcze w stawach (najczęściej biodrowych oraz dłoni i stóp), skoliozę i niski wzrost. U około 60 % pacjentów występuje zaćma (zwykle jednostronnie), która może być wrodzona lub



pojawia się we wczesnym okresie życia. Opisywano również pacjentów z małowoczem i małą rogówką. Rozwój umysłowy jest prawidłowy

### **\*Etiologia:**

CDPX2 jest wywołana mutacją genu EBP (Xp11.23-p11.22), kodującego *emopamil binding protein* (EBP), który jako izomeraza delta8-delta7-sterolowa bierze udział w przemianie cholesterolu. Zaburzenie syntezy cholesterolu prowadzi do nadmiernego gromadzenia się 8-dehydrocholesterolu (8DHC) i 8(9)-cholestenolu w skórze, osoczu i innych tkankach.

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie CDPX2 ustala się na podstawie objawów klinicznych, wyników badań biochemicznych i testów genetycznych. W obrazie radiologicznym stwierdza się punkcikowate ogniska mianralizacji w nasadach kości długich i w kręgach. Badania biochemiczne wykazują zwiększony poziom 8(9) cholestenolu i 8-dehydrocholesterolu. Analiza mutacji potwierdza rozpoznanie.

### **\*Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne postaci chondrodysplazji punktowej (CDPX1, RCDP, CDP), zespół CHILD, toczeń układowy, zespół MEND (zobacz te hasła) i niedobory witaminy K.

### **Diagnostyka prenatalna:**

Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna jest możliwa w tych rodzinach, w których znana jest mutacja wywołująca chorobę.

### **Poradnictwo genetyczne:**

CDPX2 dziedziczy się w sposób dominujący sprzężony z chromosomem X. Mozaikowość somatyczna u ojca lub mutacje powstałe *de novo* tłumaczą występowanie choroby u dzieci, u których matek nie stwierdzono mutacji. Mozaikowość komórek rozrodczych i antycypacja były również opisywane w rodzinach z CDPX2. W większości przypadków choroba jest letalna dla chłopców.



## **Postępowanie i leczenie:**

Postępowanie powinno być wielokierunkowe. Leczenie zmian skórnych polega na stosowaniu emolientów i środków keratolitycznych. W rybiej łusce korzystne może być również miejscowe stosowanie cholesterolu. Leczenie ortopedyczne i chirurgiczne jest potrzebne w przypadkach prowadzących do deformacji kości. Niezbędne jest usunięcie zaćmy i korekcja widzenia. Pacjenci wymagają rehabilitacji, terapii zajęciowej i terapii mowy. Konieczna jest regularna opieka dermatologiczna, ortopedyczna i okulistyczna. Niektórym pacjentom mogą być potrzebne aparaty słuchowe.

## **Rokowanie:**

Rokowanie co do długości życia jest dobre, w rzadkich przypadkach skolioza może doprowadzić do zaburzeń ze strony układu krążenia bądź układu oddechowego. Choroba nie skraca życia, ale w istotny sposób pogarsza jego jakość.

## **Recenzent-ekspert:**

Dr. Rogelio González Sarmiento, Dr. Javier Cañueto

Aktualizacja: Marzec 2014

Tłumaczenie: Grudzień 2014

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

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.

---