

:: Klasyczna postać choroby Pelizaeusa-Marzbachera

Orpha number: ORPHA280219

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Klasyczna postać choroby Pelizaeusa-Marzbachera (PMD) to dziecięca postać PMD.

Etiologia:

Częstość występowania PMD szacowana jest na 1/400,000 urodzeń. Forma klasyczna to około 70% wszystkich przypadków PMD. Dotyka głównie osób płci męskiej.

Obraz kliniczny:

Klasyczna forma PMD objawia się w pierwszych miesiącach życia oczopląsem i hipotonią, którą stopniowo zastępuje spastyczność. Późne objawy to ataksja czasami połączona z dystonią osiową i kończynową, słabość, dyzartria, opóźnienie rozwoju ruchowego i niepełnosprawność intelektualna. Pacjenci mogą nauczyć się chodzić z pomocą osób trzecich, a ich mowa jest zrozumiała lecz powolna.

Etiologia:

Postać klasyczna PMD spowodowana jest najczęściej duplikacjami, ale może być także rezultatem mutacji zmiany sensu w genie *PLP1* (on Xq22), które powodują hipomielinizację centralnego układu nerwowego z głęboką utratą mieliny. Gen *PLP1* koduje białko proteolipidowe (PLP), najbardziej licznie występujące białko osłonki mielinowej w centralnym układzie nerwowym, oraz jego alternatywnie skręcona izoformę (DM20).

Poradnictwo genetyczne:

Choroba dziedziczona jest w sposób sprzężony z chromosomem X.

Recenzent-ekspert:

Dr J. Garbern

Aktualizacja: Październik 2011

Tłumaczenie: Luty 2012

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.

