

## :: Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najm

Orpha number: ORPHA163937

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najm jest rzadkim zespołem dysgenezy mózdzku, charakteryzującym się różnymi objawami klinicznymi, od niepełnosprawności w stopniu lekkim z lub bez wrodzonego oczopląsu, do głębokich zaburzeń poznawczych związanych z niedorozwojem lub zanikiem mózdzku i mostu, jak również nieprawidłowościami w rozwoju kory mózgowej.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania tego rzadkiego zespołu neurologicznego jest nieznana. Do tej pory opisano 35 rodzin.

#### **Opis kliniczny:**

Pacjenci (głównie płci żeńskiej) mogą prezentować różne objawy kliniczne, od deficytów intelektualnych, ciężkiego opóźnienia rozwoju, poprzez drgawki, niepewny chód, sensoneuronalną utratę słuchu i małogłowie w okresie postnatalnym (w większości przypadków). Dyskretne cechy dysmorfii twarzy obejmują niskie lub szerokie czoło, hiperteloryzm, długą rynienkę nosową i małożuchwie. Zmiany w oku również są zróżnicowane i obejmują wrodzony oczopląs, zez, zaćmę, krótkowzroczność i zmniejszoną ostrość wzroku. Objawy u pacjentów płci męskiej są bardziej nasilone.

#### **Etiologia:**

U pacjentów z tym zespołem można znaleźć mutacje punktowe i delecje genu *CASK* (Xp11.4)

#### **Metody diagnostyczne:**

Rezonans magnetyczny (MRI) uwidacznia niedorozwój/zanik mostowo-mózdkowy i wygładzone zakręty korowe. Do potwierdzenia rozpoznania niezbędne jest badanie molekularne.

#### **Poradnictwo genetyczne:**



Dziedziczenie ma charakter dominujący sprzężony z chromosomem X.

Recenzent - ekspert:

- Dr Ginevra Zanni

Aktualizacja: Luty 2013

Tłumaczenie: Wrzesień 2013

*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.

---