

:: Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X – niedorozwój mózdzku

Orpha number: ORPHA137831

STRESZCZENIE

****Definicja choroby:***

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X – hipoplazja mózdzku, znana również jako zespół OPHN1, jest rzadką syndromiczną postacią dysgenezy mózdzku, cechującą się niepełnosprawnością intelektualną od umiarkowanej do głębokiej i nieprawidłowościami mózdzku.

Epidemiologia:

Zespół OPHN1 jest bardzo rzadki. Do tej pory opisano ok. 12 rodzin.

Opis kliniczny:

U chorujących pacjentów płci męskiej obserwuje się niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym do głębokiego, obniżone napięcie mięśniowe, ciężkie opóźnienie rozwoju, napady złożone częściowe lub toniczno-kloniczne o wczesnym początku, zez, dysmetrię i czasami ataksję. Opisywano również wnetrostwo i niedorozwój zewnętrznych narządów płciowych. Niektórzy pacjenci wykazują nieprawidłowe zachowanie i charakterystyczny fenotyp twarzy (wydłużona twarz, wypukłe czoło, bruzdy podoczodołowe, głęboko osadzone gałki oczne, odwrócona rynienka nosowa i duże uszy). U kobiet nosicielek opisywano trudności w nauce i zaburzenia kognitywne w stopniu łagodnym, zez i dyskretne cechy dysmorfii twarzy.

Etiologia:

U pacjentów z tym zespołem opisano różne mutacje, obejmujące delecje i mutacje miejsc składania egzonów (ang. splice site) w genie *OPHN1* (Xq12).

Metody diagnostyczne:

Radiologiczne metody neuroobrazowania uwidaczniają dysgenezę tylnej części robaka mózdzku, szczelinę okołostrzałkową robaka mózdzku, niedorozwój mózdzku, zanik kory



mózgowej i poszerzenie komór mózgowych. Do potwierdzenia rozpoznania konieczne są badania molekularne.

Poradnictwo genetyczne:

Choroba najprawdopodobniej dziedziczy się w sposób semi-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.
