

:: Rybia łuska arlekinowa

Orpha number: ORPHA457

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Rybia łuska arlekinowa (HI) to najcięższy wariant wrodzonej autosomalnie recesywnej rybiej łuski (ARCI: sprawdź ten termin). U noworodków charakteryzuje się obecnością na całym ciele dużych, grubych łusek w kształcie płytek, później obserwowana jest ciężką łuskowatą erytrodermia, dodatkowo występuje znacznego stopnia wywinięcie powiek, wywinięcie warg oraz spłaszczenie małżowin usznych.

Epidemiologia:

Częstość występowania szacowana jest na mniej niż 1/1000,000 urodzeń.

Obraz kliniczny:

Dotknięte chorobą dzieci rodzą się z błoną kolodionową (napiętą, lśniącą, półprzezroczystą błoną pojawiającą się jako dodatkowa warstwa skóry) z przypominającymi zbroję płytkami rozmieszczonymi na całym ciele i ograniczającymi ruchy. Twarz jest zniekształcona przez ekstremalne wywinięcie powiek, obrzęk spojówek, wywinięcie warg i szeroki nos. U dzieci występują także przykurcze, zrosty małżowin i/lub palców z potencjalnym ryzykiem autoamputacji. W okresie noworodkowym ryzyko śmierci jest wysokie, dzieci są wrażliwe na wahania temperatury, mają trudności z jedzeniem, cierpią na infekcje i trudności w oddychaniu. Jeżeli przeżyją po kilku tygodniach błona kolodionowa przekształca się w ciężką erytrodermię z łuskami i przetrwałym wywinięciem powiek. Często występują także inne objawy kliniczne takie jak rogowiec dłoni i stóp, zaburzenia rozwoju, niski wzrost, nieprawidłowo wykształcone uszy i palce, deformacje paznokci i łysienie.

Etiologia:

Rybia łuska arlekinowa spowodowana jest recesywnymi mutacjami w genie *ABCA12* kodującym transporter typu ABC (ATP-binding cassette) zaangażowany w transport lipidów z blaszkowatych ziarnistości na powierzchnię keratynocytów warstwy ziarnistej. Korelacja genotyp-fenotyp nie została szczegółowo określona, ale mutacje, które są przyczyną HI prowadzą do zaawansowanej utraty funkcji białek ABCA12, co upośledza funkcjonowanie domen wiążących nukleotydy lub domen transbłonowych skutkiem czego zaburzona jest funkcja bariery lipidowej.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie badania klinicznego. Biopsja nie jest użyteczna, ale ujawnia masywną, zwartą ortohiperkeratozę. W badaniu struktury skóry widoczne są nieprawidłowe ciała blaszkowate i brak wydzielonych blaszkowatych ziarnistości w warstwie rogowej. W badaniu molekularnym widoczne są mutacje genu *ABCA12*.

Diagnostyka różnicowa:

HI może być mylone z mniej ciężką postacią zespołu dziecka kolodionowego. W późniejszym życiu diagnostyka różnicowa obejmuje wrodzoną erytrodermię rybiołuskowatą (CIE), śmiertelną dermatopatię restrykcyjną, młodzieńczą włóknikowatość hialinową oraz zespół Neua i Laxova (sprawdź te terminy).



Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna jest obowiązkowa i składa się z badania próbek DNA pobranych podczas amniocentezy lub biopsji kosmówki. W badaniu USG widoczne są rozlane łuski, przykurcze palców, spłaszczone szczątkowe małżowiny uszne, niedorozwój nosa, wywinięte powieki, typowe usta przypominające rybi pyszczek i powiększenie języka.

Poradnictwo genetyczne:

Choroba przekazywana jest w sposób autosomalny recesywny. Poradnictwo genetyczne powinno zostać zaoferowane rodzinom dotkniętym chorobą oraz przekazana informacja o 25% ryzyku urodzenia kolejnego chorego dziecka.

Leczenie:

W okresie noworodkowym, wymagana jest opieka wielospecjalistyczna (okulisty, chirurga, dietetyka oraz psychologa, aby udzielał wsparcia rodzinie). Może być niezbędna gastrostomia. Wskazane są emolienty oraz doustne retinoidy (1mg/kg/dz). Ważne jest zminimalizowanie inwazyjnych procedur aby uniknąć infekcji skóry. Opieka w późniejszym wieku jest podobna do opieki nad ciężkimi przypadkami wrodzonej erytrodermii rybiołuskowatej i obejmuje zastosowanie emolientów, keratolityków i retinoidów.

Rokowanie:

HI cechuje znaczna (<50%) zachorowalność i śmiertelność wkrótce po urodzeniu. Długość życia u pozostałych przy życiu jest normalna, ale mogą się u nich rozwinąć ciężkie choroby skóry z komplikacjami okulistycznymi związanymi z przetrwałym wywinięciem powiek, występuje także opóźnienie w osiąganiu kolejnych stadiów rozwoju oraz umiejętności ruchowych i społecznych.

Recenzent-ekspert: Prof. J. Mazereeuw-Hautier

Aktualizacja: Styczeń 2012

Tłumaczenie: Maj 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.
