

:: Zespół Walkera i Warburga

Orpha number: ORPHA899

STRESZCZENIE

Definicja choroby :

Zespół Walkera i Warburga (WWS) to rzadka postać wrodzonej dystrofii mięśniowej z nieprawidłowościami w obrębie mózgu i narządu wzroku. WWS występuje na całym świecie.

Epidemiologia:

Częstość występowania szacowana jest na 1/60,500.

Obraz kliniczny:

Od momentu narodzin u pacjentów występuje ciężka, uogólniona hipotonia, osłabienie siły mięśni, brak lub bardzo słaby rozwój psychomotoryczny, zmiany oczne oraz ataki padaczkowe. W obrazie MRI widoczne jest gładkomózgowie typu II (typu „kostki brukowej”), wodogłowie (sprawdź te terminy), ciężki niedorozwój kory mózgowej i mózdzku (możliwe jest występowanie malformacji Dandy’ego i Walkera, sprawdź ten termin). Występują także nieprawidłowości istoty białej.

Etiologia:

Choroba spowodowana jest nieprawidłową O-glikozylacją alfa-dystroglikanu, która oprócz wad mózgu prowadzi do wrodzonej dystrofii mięśniowej. WWS reprezentuje najcięższy fenotyp z tzw. dystroglikanopatii (sprawdź ten termin). Dziedziczenie jest autosomalne recesywne. Większość mutacji odkryto w genach kodujących białkową mannylotransferazę 1 i 2 (<POMT1> i <POMT2>). Inne geny szlaku glikozylacji, w których znaleziono mutacje w przypadkach WWS <FKTN>, <LARGE>, <FKRP> i <POMGNT1>). U pacjentów z WWS zidentyfikowano mutację genu <COL4A1> nie bezpośrednio związaną z zmianami potranslacyjnymi.

Metody diagnostyczne:

W badaniach laboratoryjnych często stwierdza się podwyższone stężenie kinazy kreatyniny, miopatię/dystrofię mięśni z podwyższoną ekspresją alfa-dystroglikanu.

Diagnostyka różnicowa:

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić inne typy wrodzonej dystrofii mięśniowej i miopatii (sprawdź te terminy).

Diagnostyka prenatalna:

Diagnostyka prenatalna możliwa jest w rodzinach ze zidentyfikowaną mutacją. Badanie USG po 22-25 tygodniu ciąży i płodowe MRI w 30 tygodniu ciąży mogą być pomocne w postawieniu rozpoznania kiedy defekt molekularny nie jest znany.

Opieka i leczenie:

Nie jest dostępne specyficzne leczenie. Możliwe jest leczenie wspomagające i prewencyjne.

Rozpoznanie:

WWS jest najcięższą formą wrodzonej dystrofii mięśniowej, a większość dzieci umiera przed ukończeniem 3 roku życia.

Recenzent-Expert :

Drzy J. Vajsar & H. Schachter



Aktualizacja: Grudzień 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.

