

:: Zespół Marie Unna – łysienie wrodzone

Orpha number: ORPHA444

Definicja choroby:

Zespół Marie Unna - łysienie wrodzone (MUHH) jest rzadkim zaburzeniem autosomalnym dominującym polegającym na utracie owłosienia; jego charakterystyczne cechy to brak włosów na głowie, brak brwi i rzęs w chwili urodzenia, w dzieciństwie włosy stają się grube i szorstkie, a w okresie dojrzewania rozpoczyna się postępująca utrata włosów.

***Epidemiologia:**

Nie ma danych dotyczących chorobowości i zapadalności.

***Opis kliniczny:**

Pacjenci obu płci dotknięci tą chorobą z reguły rodzą się bez włosów na głowie, rzęs i brwi lub ich niedostatkami. We wczesnym dzieciństwie włosy na głowie stają się grube i szorstkie. Utrata włosów na głowie rozpoczyna się w okresie dojrzewania według wzorca przypominającego łysienie androgenowe i postępującego do prawie zupełnego wyłysienia. Owłosienie ciała, pachowe i łonowe jest skąpe lub go brak, a mężczyźni i chłopcy w okresie dojrzewania nie mają włosów na brodzie. Nie zaobserwowano żadnych innych zaburzeń ektodermalnych.

Etiologia:

MUHH spowodowana jest mutacjami w genie *U2HR*, inhibitora szlaku genu *HR* zlokalizowanego w 8p21.2, powodującego wzmocnienie funkcji *HR*. Na całym świecie rozpoznano ponad 15 różnych mutacji *U2HR* u prawie 30 dotkniętych chorobą rodzin i w rzadkich przypadkach. Ostatnio u chińskiej rodziny dotkniętej MUHH zidentyfikowano mutację zmiany sensu w *EPS8L3*, umiejscowioną na chromosomie 1p13.2.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie jest stawiane na podstawie badania klinicznego i mikroskopowego, może być potwierdzone analizą mutacji *U2HR*. Badanie włosa elektronowym mikroskopem



skaningowym pokazuje nieregularny skręt, podłużne bruzdy i złuszczenie. Biopsja skóry głowy wykazuje znaczne zmniejszenie liczby mieszków ze zwłóknieniem mieszkowym. Jednak mała liczba przeanalizowanych biopsji utrudnia uzyskanie wiarygodnych danych.

***Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje m.in. łysienie proste, utratę włosów anagenowych, zespół włosów niedających się uczesać, zespoły dysplazji ektodermalnych (sprawdź te terminy), wrodzony brak włosów, łysienie androgenowe i łysienie plackowate.

***Badania prenatalne:**

Można wykonać badania prenatalne, lecz jest to postępowanie wyjątkowe, gdyż MUHH nie jest chorobą zagrażającą życiu. Zatem w praktyce diagnostyka ta podlega raczej restrykcyjnym regulacjom.

Poradnictwo genetyczne:

Istnieje 50% ryzyko wystąpienia choroby u potomków chorych osób, ponieważ transmisja zachodzi w sposób autosomalny dominujący.

Leczenie:

Brak jest skutecznego leczenia MUHH.

***Rokowanie:**

Oczekiwana długość życia mieści się w normie, natomiast obserwowane objawy kliniczne mogą skutkować pogorszeniem jakości życia z powodów psychologicznych.

Recenzent-ekspert: prof Regina C. Betz

Aktualizacja: styczeń 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.

