

## :: Zespół Null

Orpha number: ORPHA280234

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Zespół null jest częścią spektrum choroby Pelizaeus-Merzbachera (PMD; sprawdź ten termin) i charakteryzuje się łagodnymi objawami PMD powiązanych z demielinizującą neuropatią obwodową.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania nie jest znana. Dotyka głównie mężczyzn.

#### **Obraz kliniczny:**

Choroba objawia się w dzieciństwie. Pacjenci mogą być opóźnieni w rozwoju w stopniu łagodnym, opóźnione siadanie i chodzenie rozpoczyna się w najczęściej w wieku 2-3 lat życia, później powiązane jest z łagodną neuropatią obwodową, łagodnym spastycznym niedowładem czterokończynowym, hiperrefleksją, występowaniem objawu Babińskiego, ataksją, i/lub łagodną niepełnosprawnością intelektualną. U pacjentów nie występuje oczopląs. Pacjenci z zespołem null w dzieciństwie najczęściej poruszają się samodzielnie i nie mają problemów z mową, mimo to w wieku młodzieńczym lub wczesnej dorosłości następuje gwałtowne pogorszenie w porównaniu do pacjentów z innymi formami PMD.

#### **Etiologia:**

Zespół spowodowany jest mutacjami typu null w genie <PLP1> (Xq22), które prowadzą do hipomielinizacji centralnego układu nerwowego. Gen <PLP1> koduje białko protelipidowe (PLP), najliczniejsze białko osłonki mielinowej w centralnym układzie nerwowym oraz jego alternatywnie skręconą izoformę (DM20).

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Choroba dziedziczona jest w sposób sprzężony z chromosom X.

#### **Recenzent-ekspert:**

Dr J. Garbern

Aktualizacja: Październik 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.

