

:: X-kromosominen dominantti chondrodysplasia punctata

Orpha number: ORPHA35173

YHTEENVETO

Harvinainen periytyvä ihotauti, jonka kliininen kuva vaihtelee laajasti. Tavallisimmin siihen kuuluvat kalansuomutauti (iktyoosi), luustomuutokset (chondrodysplasia punctata), epäsymmetrisesti lyhyet raajat, harmaakaihi ja lyhytkasvuisuus.

Vastasyntyneen kalansuomutaudin kaltainen punaihoisuus on tyypillinen oire. Punoitus on tavallisesti yleistynyt, kun taas sarveistuneet suomut seuraavat yleensä Blaschkon linjoja ja niillä on taipumus hävitä viikkojen - kuukausien aikana. Vanhemmilla lapsilla Blaschkon linjoja noudattava iktyoosi on tavallisin oire (95 % tapauksista), häviten myös iän myötä. Erityisesti karvatuppia koskeva hyperkeratoosi ja myöhemmin atrofia ilmestyy aiemmin hilseilevien paikkojen kohdalle, tyypillisesti follikulaariseen tapaan. Se on erityisen tavallista vartalolla, kyynärvarsissa ja kämmenselissä. Paikoittain esiintyvät arpimaiset karvattomat alueet ovat myös yleisiä.

Tavallisimmat luustomuutokset ovat raajojen, yleensä olkavarren ja reiden epäsymmetrinen lyhyys yhdessä chondrodysplasia punctata-löydösten kanssa. Kasvojen epätavalliset piirteet, matala nenän selkä, ulkoneva otsa, toisistaan kaukana olevat silmät ja korkea suulaki, ovat tavallisia, samoin lonkkien, käsien ja jalkojen nivelten jäykistymät. Telaluun ulospäin kääntymistä ja muita epämuodostumia voi esiintyä. Selkärangan kohtalainen- vaikea skolioosi ja lyhytkasvuisuus ovat yleisiä. Useimmilla potilaista (60 %) on harmaakaihi, yleensä toispuoleisena, synnyynnäisenä tai varhain ilmaantuvana. Silmän ja sarveiskalvon pienuutta sekä luomen epikantuspoimuja on raportoitu. Älykkyys on normaali..

Tauti periytyy X-kromosomissa vallitsevasti ja aiheutuu mutaatioista *EBP*-geenissä, joka koodaa emopamiilia sitovaa proteiinia (EBP), mikä toimii delta8-delta7-sterolin isomeraasina. Se katalysoi 8(9)-kolestenolin muutosta latosteroliksi kolesterolin biosynteesin loppupäässä. EBP:n puute johtaa 8-dehydrokolesterolin (8DHC) ja 8(9)-kolestenol in kertymiseen ihoon, plasmaan ja muihin elimistön kudoksiin.

Diagnoosi nojaa kliinisiin, biokemiallisiin ja geneettisiin tutkimuksiin. Röntgentutkimusten peruslöydös on chondrodysplasia punctata, joka näkyy luiden epifyysipilkkuina. Biokemiallisissa



analyyseissa näkyy 8(9)-kolestenolin ja 8-dehydrokolesterolin lisääntyminen. Geenianalyysi varmistaa diagnoosin. Sikiö- ja alkiodiagnostiikka ovat mahdollisia perheissä, joissa taudin aiheuttava mutaatio tunnetaan.

CDPX2 periytyy X-kromosomissa vallitsevasti ja perinnöllisyysneuvonta on aiheellista. Kun äidiltä ei löydy geenimutaatiota isän somaattinen mosaikismi tai ns. uusi mutaatio (*de novo*) voivat selittää lapsen taudin. Ituratamosaikismia ja antisipaatiota on myös raportoitu CDPX2-perheissä. Tauti on poikasikiöillä tappava.

Hoito on moniammatillista. Ihomuutosten hoitoon kuuluvat pehmentävät ja sarveiskerrosta irrottavat aineet (mm. 12 %:n ammoniumlaktaatti ja vaseliinivoide). Lovastatiini ja kolesteroli paikallisesti annosteltuna voivat tehotta iktyoosiin. Ortopedisia toimenpiteitä voidaan tarvita luustomuutosten vuoksi. Harmaakaihi leikataan ja näkö korjataan apuvälineillä. Fysioterapia, ammatillinen kuntoutus ja puheterapia voivat olla tarpeen. Säännöllistä iho- ja silmätautilääkärin sekä ortopedin seurantaa suositellaan. Kuulolaite saattaa olla tarpeen. Tauti ei yleensä vaikuta elinajan ennusteeseen (skolioosi voi harvoin vaikeuttaa sydämen ja hengityselinten toimintaa), mutta voi selvästi huonontaa elämän laatua. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/400 000 vastasyntynyttä. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/400 000 vastasyntynyttä.

Asiantuntijat:

- Dr. Javier CANUETO
- Pr Rogelio GONZÁLEZ SARMIENTO

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: March 2014

Translation updated: April 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net