

תסמונת שורט (SHORT syndrome)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode3163

הגדרת המחלה

הפרעה נדירה המאופיינת על ידי מספר חריגות מולדות. השם מסמל את המאפיינים הנפוצים שנצפו בתסמונת שורט אשר כוללים: נמיכות קומה, גמישות יתר של המפרקים, עיניים שקועות, אנומליה ע"ש ריגר ועיכוב בבקיעת השיניים. ביטויים נפוצים אחרים של תסמונת שורט הם הגבלה קלה של הצמיחה התוך-רחמית, ליפודיסטרופיה חלקית, גיל עצמות מאוחר, בקעים וצורת פנים מזוהה.

אפידמיולוגיה

השכיחות של תסמונת שורט אינה ידועה. פחות מ-50 מקרים דווחו בספרות עד כה.

תיאור קליני

אנשים עם תסמונת שורט לעתים מציגים הגבלה קלה בצמיחה התוך-רחמית. קשיים באכילה ו/או ליקוי בצמיחה מופיעים בילדות המוקדמת והגובה הבוגר הסופי נמוך מהממוצע (155-163 ס"מ אצל גברים ו-143-160 ס"מ אצל נשים). לרוב המטופלים יש צורת פנים אופיינית, לעיתים מתוארת כמבוגרת יותר, עם צורת פנים משולשת, מצח בולט, עיניים שקועות, נוקשות של החלקים החיצוניים של האף המקיפים את הנחיריים, מיקום נמוך של המבנה הקדמי למחיצת האף, פינות הפה פונות כלפי מטה, זעירות הלסת ואוזניים בולטות (אך לא במיקום נמוך או במיקום אחורי, באופן טיפוסי). ליפודיסטרופיה חלקית עלולה להימצא בפנים בלידה ומאוחר יותר בחזה ובגפיים העליונות (כולל הידיים), אך לרוב היא לא מדווחת כמופיעה בישבן וברגליים. לעיתים קרובות מדווח על עיכוב בבקיעת השיניים, חוסר במספר רב של שיניים, חוסר בכמות זגוגית השן, פגם בסגר הפה ועששת דנטלית מרובה. חריגות בעיניים (למשל, אנומליה ע"ש ריגר, אנומליה ע"ש אקסנפלד (עיין במונחים אלה), גלאוקומה) כמו כן נמנות עם מאפייני המחלה. סוכרת נצפית אצל כ-2/3 מהאנשים עם תסמונת שורט לאחר גיל 15. ביטויים אחרים פחות נפוצים כוללים גמישות יתר של המפרקים ו/או בקעים, אובדן שמיעה תחושתי-עצבי וציסטות בשחלות אצל נשים. ההתפתחות האינטלקטואלית והקוגניציה לרוב אינן מושפעות על אף שדווח על ליקוי קל בעיכוב בדיבור.

אטיולוגיה

תסמונת שורט נגרמת עקב מוטציות בגן PIK3R1 (5q13.1), המקודד לתת-יחידה אלפא המווסתת את פוספטידילינוסיטול 3-קינאז. סברה רווחת היא כי המוטציות פוגעות במסלול של PI3K/AKT/mTOR, בעל תפקיד חשוב בשגשוג ובצמיחת תאים.

טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על הימצאות הסימנים האופייניים ומאושר באמצעות בדיקה גנטית מולקולרית המזהה מוטציה של PIK3R1. הימצאות של כל 5 המאפיינים של ראשי התיבות אינה הכרחית עבור אבחון חיובי.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אבחנה מבדלת

האבחנות המבדלות כוללת את תסמונת סילבר-ראסל, תסמונת אלג'יל, תסמונת הנמל הצף, עיכוב בצמיחה בשל עמידות לגורם גדילה 1 דמוי-אינסולין, ליפודיסטרופיה מולדת ע"ש בררדינלי-סייפ ותסמונת הזדקנות ע"ש האצ'ינסון-גילפורד.

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי אפשרי במשפחות עם מוטציה ידועה הגורמת למחלה.

ייעוץ גנטי

תסמונת שורט עוברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית. ייעוץ גנטי מומלץ עבור משפחות בסיכון. תוארו גם מקרים חדשים. יש להציע ייעוץ גנטי לאנשים עם המוטציה הגורמת למחלה וליידע אותם שישנו סיכון של 50% להעברת המוטציה לצאצא.

ניהול וטיפול

הטיפול הוא סימפטומטי ודורש צוות רב-תחומי. מומלץ לבצע בדיקת סינון לזיהוי עמידות לאינסולין החל מתקופת הילדות האמצעית-המאוחרת. אי-סבילות לגלוקוז וסוכרת ניתנות לטיפול באמצעות התזונה, אורח-חיים, תרופות במתן דרך הפה ואינסולין, בעוד שישנה התוויית נגד לטיפול עם הורמון גדילה. הטיפול בעיניים ומעקב (כלומר, בדיקות עיניים שגרתיות) נחוצים כדי להפחית ולייצב את הלחצים בעיניים ולשמור על הראייה. ניתן לטפל בחריגות הדנטליות באמצעות שיטות סטנדרטיות (למשל, כתרם ותותבות דנטליות).

פרוגנוזה

אנשים עם תסמונת שורט נחשבים כבעלי תוחלת חיים נורמלית.

מבקר מומחה:

ד"ר דייוויד דאימנט

ד"ר א. מיכאל אינס

עדכון אחרון: 01-06-2019

תאריך תרגום: 03-11-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



"למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי"