

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

כונדרודיספלסיה מנוקדת דומיננטית בכרומוזום X (X-linked dominant chondrodysplasia punctata)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHACode35173

הגדרת המחלה

מחלת עור תורשתית נדירה עם וריאציות פנוטיפיות רבות, המתאפיינת לעתים קרובות ביותר בקשקשת בדומה לקווי בלשקו (Blaschko's lines), כונדרודיספלסיה מנוקדת (CDP) (chondrodysplasia punctata), קיצור אסימטרי של הגפיים, קטרקט וקומה נמוכה.

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחות שנתית של כונדרודיספלסיה מנוקדת דומיננטית בכרומוזום X (CDPX2) הוערכה בכ- 1/400,000 לידות כאשר 95% מהחולים הן נקבות.

תיאור קליני

אריתודרמה מולדת דמויית קשקשת (congenital ichthyosiform erythroderma) היא תופעה אופיינית ביילודים. אריתודרמה היא בדרך כלל תיאור כללי, בעוד שהתקרנות יתר (Hyperkeratosis) קשקשית בדרך כלל מזכירה קווי בלשקו ונוטה להיעלם תוך תקופה של שבועות או חודשים. בילדים מבוגרים יותר, הממצא הקליני השכיח ביותר (95% מהמקרים) הוא קשקשת המזכירה קווי בלשקו, מצב המשתפר עם הגיל. התקרנות יתר, בייחוד כזו שמעורבים בה זקיקי שיער, וניווני מאוחר מופיעים באתרים שהתאפיינו בעבר בקשקשים, וצורתם האופיינית היא תבנית זקיקית (atrophyderma vermiculata). אטרופודרמה זקיקית שכיחה במיוחד בגו, בזרועות ובגב כף היד. אזורים לא אחידים של התקרנות צלקתית הם מראה שכיח. קיצור אסימטרי של הגפיים, המשפיע בדרך כלל על עצם הזרוע ועצם הירך, יחד עם CDP, הם הפגמים השכיחים ביותר בשלד.

דיסמורפיה של הפנים (גשר אף נמוך, עיבוי בולט של המצח (frontal bossing), מרחק גדול מהרגל בין העיניים (hypertelorism), קשת החיך גבוהה וצרה) היא תופעה שכיחה. כוויצות מפרקים המשפיעות על הירכיים, הידיים וכפות הרגליים מתרחשות לעתים תכופות.

עצם קרסול בולטת ועיוותים אחרים ייתכנו. עמוד השדרה מציג עקמת בינונית עד חמורה ונמיכות קומה הן תופעות שכיחות. מרבית החולים (60%) סובלים מקטרקט (בעיקר חד-צדדי), שיכול להיות מולד או להופיע בשלב מוקדם בחיים. דווח על מיקרופתלמיה, מיקרוקורניאה ואפיקנתוס. אינטליגנציה נורמלית.

אטיולוגיה

CDPX2 נובעת ממוטציה בגן EBP (Xp11.23-p11.22) המקודד חלבון קושר אמופמיל (emopamil) (EBP), הפועל כאיזומראז סטרול דלתא 8-דלתא 7 המזרז המרה של קולסטנול (9)8 lathosterol במסלול הביו-סינתזה של כולסטרול דיסטיל. מחסור ב-EBP מוביל להצטברות של דיידהידרוטיכסטרול-8 (8DHC) ו-כולסטרול-8 (9)8 בעור, בפלזמה וברקמות אחרות בגוף.



תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

טכניקות אבחון

אבחון CDPX2 מסתמך על בדיקות קליניות, ביוכימיות וגנטיות. CDP, הכולל בדרך כלל epiphyseal stippling, הוא הממצא הרדיולוגי המהותי. ניתוחים ביוכימיים מדגימים רמות מוגדלות של כולסטרול 8(9) ודיהידרוכולסטרול-8. בדיקות מולקולריות לאיתור מוטציות בגן EBP נערכות לאישור האבחון.

אבחנה מובדלת

אבחנה מובדלת כוללת CDPX1; RCDO; קונדרודיספלסיה פונקטטה (CDP), מסוג tibia-metacarpal; תסמונת CHILD; אבת אדמנתית מערכתית (systemic lupus erythematosus); תסמונת MEND, וחוסרים בויטמין K.

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי ואבחון גנטי טרום-השרשה עשויים להינתן למשפחות עם היסטוריה של מוטציה ידועה הגורמת למחלה.

ייעוץ גנטי

CDPX2 היא מחלה תורשתית דומיננטית בכרומוזום X וניתן להציע ייעוץ גנטי. פסיפסים סומטיים באב או מוטציות de novo יכולים להסביר לידת צאצאים עם CDPX2 כאשר באם לא נמצאו כל מוטציות. פסיפס בתאי נבט ראשוניים (germline mosaicism) וציפייה להחמרה בין דורית (anticipation) דווחו במשפחות עם CDPX2. במרבית המקרים מחלה זו גורמת למוות בזכרים.

ניהול וטיפול

הטיפול במחלה הוא רב-מערכתי. טיפול בנגעים בעור כולל שימוש באמולסיות ותכשירים קרטוליטיים (כגון תחליב 12% ammonium lactate, זלון). שימוש מקומי בלובסטטין (Lovastatin) וכולסטרול עשוי להועיל לקשקשית (ichthyosis). בחולים עם מומים בעצמות, ייתכן שיהיה צורך בטיפול אורתופדי וכירורגי. הטיפול בקטרקט הוא הסרה ואספקת אמצעים לתיקון הראייה. ייתכן שיהיה צורך בפיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק וקלינאות תקשורת. מומלץ לבצע מעקב סדיר הכולל רופא עור ורופא עיניים כמו גם בדיקות אורתופדיות. ייתכן שיהיה צורך במכשירי שמיעה.

פרוגנוזה

בדרך כלל תוחלת החיים אינה מושפעת (במקרים נדירים, עקמת עלולה לפגוע בתפקודי לב וריאה) אך איכות החיים עשויה להיפגע קשות.

מבקר מומחה:

○ רוגליו גונזלס סרמינטו (Rogelio GONZÁLEZ SARMIENTO)

עדכון אחרון: [תאריך 2019-09-01 00:00:00.0]

[תאריך תרגום: 04.02.2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

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”