

Łagodna hipofosfatazja prenatalna

ORPHA247638

Definicja choroby:

Łagodna hipofosfatazja prenatalna (PB-HPP) to bardzo rzadka postać hipofosfatazji (sprawdź ten termin) charakteryzująca się prenatalnymi objawami szkieletowymi (skrócenie i łukowate wygięcie kończyn), która powoli, spontanicznie ustępuje i później rozwija się w łagodniejszą niemowlęcą, dziecięcą lub dorosłą postać choroby.

Epidemiologia:

Częstość występowania PB-HPP nie jest znana. Odnotowano około 50 przypadków.

Obraz kliniczny:

PB-HPP jest najczęściej rozpoznawana podczas prenatalnego badania ultrasonograficznego. U pacjentów występuje skrócenie i łukowate wygięcie kończyn o zmiennym nasileniu oraz często dołki pokrywające deformacje kości długich. Po urodzeniu objawy szkieletowe powoli ustępują, a ostatecznie u pacjentów rozwijają się objawy związane z innymi postaciami HPP (hipofosfatazja niemowlęca, dziecięca, dorosłych lub odontohipofosfatazja; sprawdź te terminy). U pacjentów widoczna jest postępująca poprawa nieprawidłowości szkieletu i mineralizacji w trakcie trzeciego trymestru ciąży i po narodzinach. U matek chorych dzieci w badaniach biochemicznych widoczna jest hipofosfatazja, ale nie występują objawy kliniczne. Ta postać hipofosfatazji ma łagodny przebieg kliniczny po narodzinach w przeciwieństwie do śmiertelnej hipofosfatazji okołoporodowej (sprawdź ten termin).

Etiologia:

Przyczyną hipofosfatazji są mutacje genu *ALPL* (1p36.12). Specyficzny mechanizm leżący u podstaw PB-HPP nie został wyjaśniony.

Poradnictwo genetyczne:

Odnotowano autosomalny recesywny i autosomalny dominujący model dziedziczenia, co może potencjalnie tłumaczyć szerokie spektrum kliniczne. Autosomalny dominujący model dziedziczenia pozwala prognozować łagodny przebieg. Znaczna część przypadków PB-HPP jest dziedziczona w sposób dominujący z przewagą transmisji od matki, płód jest dotknięty chorobą tylko wtedy gdy mutacja jest pochodzenia matczynego.



Recenzent-ekspert: Prof. Etienne MORNET

Aktualizacja: Kwiecień 2015

Tłumaczenie: Styczeń 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

