

:: Niskorosłość MULIBREY

Orpha number: [ORPHA2576](#)

Definicja choroby:

Niskorosłość MULIBREY (MUL) to prenatalne zaburzenie wzrostu, które dotyczy wielu narządów.

Epidemiologia:

Dokładna częstość występowania nie jest znana, w literaturze do tej pory opisano 115 przypadków.

Obraz kliniczny:

MUL charakteryzuje się prenatalnym i postnatalnym ograniczeniem wzrostu więc takie rozpoznanie należy brać pod uwagę u dzieci, które urodziły się małe względem wieku ciążowego, a zaburzenia wzrostu i słabe przybieranie na wadze postępują. Inne duże kryteria diagnostyczne to charakterystyczne smukłe kości długie z grubą korą oraz wąskimi kanałami szpikowymi lub widoczne na zdjęciach rentgenowskich siodło tureckie w kształcie litery J, charakterystyczne cechy twarzoczaszki z łódkogłowiem, trójkątnym kształtem twarzy, wysokim i szerokim czołem, niskim grzbietem nosa oraz żółtawymi kropkami w zewnętrznej połowie obwodu siatkówki. Mniejsze kryteria diagnostyczne obejmują niezwykle, wysoki ton głosu, hepatomegalię, znamiona skórne naczyniowe koloru wina czerwonego oraz dysplazję włóknistą kości długich. Do postawienia rozpoznania wymagana jest obecność 3 większych kryteriów lub dwóch większych kryteriów wraz z trzema mniejszymi. Rozwój psychoruchowy jest najczęściej prawidłowy. Najpoważniejszym elementem choroby jest kardiomiopatia restrykcyjna i zaciskające zapalenie osierdzia. W dzieciństwie częstym problemem są trudności w przyjmowaniu pokarmu, zapalenia płuc oraz nawracające infekcje układu oddechowego. Ryzyko wystąpienia guza Wilmsa jest podwyższone, a u kobiet występuje bardzo wysokie ryzyko rozwoju otoczkowłókniaków jajnika. U kobiet występuje przedwczesna niewydolność jajników i są niepłodne. Dodatkowo u wielu pacjentów w młodym wieku rozwija się insulinooporność oraz zespół metaboliczny.

Etiologia:



MUL spowodowane jest mutacjami genu *TRIM37*, który koduje peroksysomalne białko TRIM37 o nieustalanej funkcji. U 96 fińskich i 15 pacjentów innego pochodzenia rozpoznanie zostało potwierdzone w badaniach molekularnych. W Finlandii u wszystkich pacjentów występuje jedna główna mutacja związana z efektem założyciela, a u czterech pacjentów wykryto dodatkowo jedną z trzech mniejszych mutacji. W Finlandii dostępne jest badanie przesiewowe genu *TRIM37*.

Metody diagnostyczne:

U pacjentów nie pochodzących z Finlandii wymagane jest sekwencjonowanie całego genu *TRIM37*.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić dysmorficzne zaburzenia wzrostu z prenatalnym opóźnieniem wzrostu, głównie zespół Silvera i Russella oraz zespół 3M.

Diagnostyka prenatalna:

Prenatalne genetyczne badanie molekularne jest możliwe, ale głównie w rodzinach dotkniętych niskorosłością MULIBREY.

Poradnictwo genetyczne:

MUL dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny.

Postępowanie i leczenie:

Najważniejsze jest wczesne rozpoznanie i odpowiednie postępowanie przy trudnościach w karmieniu, problemach z układem oddechowym oraz wykonanie perikardiektomii. Terapia hormonem wzrostu daje w początkowym okresie dobry wynik wzrastania, ale w długotrwałym okresie leczenia uzyskuje się jedynie umiarkowany efekt wzrastania. Od wieku młodzieńczego należy monitorować metabolizm glukozy, a u kobiet po okresie dojrzewania wskazane są regularne kontrole ginekologiczne.

Recenzent-ekspert: Dr Marita Lipsanem-Nyman

Aktualizacja: Listopad 2007



Tłumaczenie: Czerwiec 2016

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.

