

Синдром Аарскога-Скотта

Номер статьи: ORPHA915

Определение

Синдром Аарскога-Скотта (САС) является редким нарушением развития и имеет особенности лицевых проявлений, строения конечностей, гениталий и диспропорциональный акромелический низкий рост.

Точная распространенность САС неизвестна. В литературе, начиная с первого сообщения в 1970 г на сегодняшний день описано менее 100 случаев. Рассчитанная распространенность составляет 1 : 25 000. В мировой литературе описано около 40 случаев, верифицированных методами молекулярной диагностики.

САС, преимущественно, отмечается у мужчин. Лицевые проявления включают «вдовый мыс» и гипертелоризм, (эти черты также наблюдаются у женщин-носителей), косоглазие, широкая переносица, вывернутые ноздри, гипоплазия верхней челюсти, поперечная складка под нижней губой низко расположенные ротированные уши (чашевидной формы). Пациенты с САС имеют короткие и широкие руки и ноги, частичную синдактилию (перепонки), клинодактилию и удлинение проксимальных межфаланговых суставов, а также изгиб в дистальных межфаланговых суставах приводящей к деформации пальцев по типу «лебединой шеи». При рождении размеры тела в большинстве случаев нормальны, но в младенчестве и детстве рост замедляется, что служит причиной задержки роста до периода полового созревания. Интенсификация роста в позднем подростковом возрасте дает в результате умеренно низкий рост. Аномалии гениталий могут включать крипторхизм, макроорхизм, шалевидную мошонку и, реже гипоспадию. Фертильность сохраняется в пределах нормы. Женщины-носители могут иметь только часть фенотипа, включая «вдовый мыс» и гипертелоризм. У пациентов могут отмечаться нейропсихологические нарушения с когнитивными и поведенческими расстройствами, которые часто ограничиваются ранним детским возрастом. Интеллектуальные расстройства редко бывают тяжелыми.

Несмотря на клиническую и генетическую гетерогенность, наиболее подробно описанная форма этого синдрома является результатом мутаций в гене *FGD1* (ген фациогенитальной дисплазии 1; Хр11.21) Могут быть вовлечены и другие гены, как это известно в большинстве семейных случаев, где еще не идентифицирована генетическая причина заболевания.

Клинический диагноз обосновывается данными физического обследования и верификацией наиболее характерных клинических признаков. Молекулярно-генетический анализ *FGD1* гена может подтвердить клинический диагноз.

В случаях, когда молекулярный анализ не завершает диагностику, следует исключать схожие синдромы в рамках дифференциальной диагностики: синдром Нунан, синдром SHORT, псевдогипопаратиреоз и синдром Робина (см. эти термины)

Пренатальный диагноз для беременных с повышенным риском возможен, когда известна мутация, в случае семейной формы (большинство мутаций являются специфичными для каждой семьи). Однако, пренатальное обследование вряд ли потребует так как типичные фенотипические



симптомы могут быть стертыми, а клиническая гетерогенность затрудняет прогнозирование фенотипа, даже в пределах одной и той же семьи.

САС является X-сцепленным заболеванием, но описаны также аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный тип наследования. Следовательно, при генетическом консультировании требуется глубокое исследование семейного анамнеза пациента.

Эффективного лечения САС не существует. Предварительные результаты введения гормона роста в период детства не показывают достоверного эффекта. Проблемы при обучении и дефицит внимания, а также гиперактивность могут в некоторых случаях потребовать психолого-педагогического вмешательства.

Для большинства пациентов прогноз благоприятен. Обычно такие пациенты благополучно переходят к взрослой жизни с возрастным улучшением ментального статуса.

Рецензент документа оригинала:

- Dr A. Orrico

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Семенова Н.А. врач-генетик ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

