

## Мезомелия-синостоз синдром

Номер статьи: ORPHA2496

### Резюме

Мезомелия-синостоз синдром (МСС) – это остеохондродисплазия, возникающая при синдроме смежных генов и характеризующаяся прогрессирующим изгибом предплечья и голени, что приводит к мезомелии; прогрессирующим интракарпальным или интарзальным сращением костей и сращением метакарпальных костей с проксимальными фалангами; птозом, гипертелоризмом, аномальным мягким небом, врожденным дефектом сердца и аномалиями уретры.

На сегодняшний день описаны 5 неродственных пациентов, включая одну семью с несколькими больными.

В противоположность другим мезомелическим синдромам, МСС возникает чаще всего в постнатальном периоде и проявляется медленно прогрессирующим клиническим течением, по меньшей мере, до полового созревания (когда скелетный рост прекращается). Черепно-лицевые проявления включают раскосые глазные щели, птоз век, телекант, гипоплазию мягкого неба с отсутствующим язычком (атипичная задняя волчья пасть) и слабо выраженную микрогнатию. Обычным для этой патологии является гнусавость голоса. Скелетные аномалии включают небольшое укорочение роста, ограничение подвижности в суставах, мезомелический изгиб предплечий и голеней, брахидактилию, отклонение кистей в сторону локтя с самым длинным вторым пальцем, клинодактилию пятого пальца, узкую и укороченную ступню, диспропорциональную брахидактилию больших пальцев ног со стороны малоберцовой кости и дисфункциональные коленные суставы. Больные МСС могут страдать от сложного врожденного порока сердца, врожденного гидронефроза, необычного кожного покрова культи пуповины, миопии, укороченной подъязычной уздечки, и прогрессирующего ухудшения слуха, вплоть до полной потери. Когнитивное развитие нормальное. Рентгенологические аномалии включают брахиметакарпию и брахиметатарзию, начиная от 3-го до 5-го пальца, синостоз между этими костями, синостоз между метакарпальными и метатарзальными костями от 2-й до 5-й и соответствующими карпальными/тарзальными костями, частичное сращение карпальных и тарзальных костей, слабый изгиб дистальной части бедренной кости и слабо выраженные аномалии позвоночника.

МСС является результатом неповторяющейся микроделеции в локусе 8q13. У всех больных обнаруживается делеция в двух смежных генах: SULF1 и SLCO5A1. Описанные размеры делеции варьируют от 582 кб до 738 кб. МСС, вероятно, является синдромом смежных генов, при котором отсутствуют нарушения, сцепленные с точечными мутациями в этих генах.

Предварительный диагноз выставляется на основе клинических и рентгенологических данных и подтверждается цитогенетическим анализом (array CGH, FISH).



Рентгенологически мезомелическая дисплазия типа Кантапутра (Kantaputra) (результат дислокаций локуса HOXD на 2-й хромосоме (2q); см. этот термин) демонстрирует очень похожие акральные аномалии. Другие редкие мезомелические дисплазии, например, мезомелическая дисплазия Лангера (Langer) или мезомелический нанизм Фринса (Frings) (см. эти термины) не ассоциируются с синостозом. При синдромах с синостозом, например, синдроме Нивергельта (Nievergelt), проксимальном симфалангизме, синдроме Озеболда-Ремондини (Osebold-Remondini) и множественном синостозе (см. эти термины) наблюдаются другие ассоциированные аномалии.

Пренатальная диагностика микроделеции 8q13 возможна в образцах ворсинок хориона или амниотической жидкости, полученных при амниоцентезе. Предимплантационная генетическая диагностика доступна для пар, собирающихся иметь детей. Костные аномалии могут не определяться при обычном УЗИ.

МСС наследуется по аутосомно-доминантному типу. Когда один из родителей страдает этим заболеванием, риск передать его детям составляет 50%.

Ранняя диагностика МСС позволяет лучше индивидуализировать наблюдение и лечение. Прогрессирующее течение МСС на протяжении жизни требует постоянного наблюдения соответствующими специалистами, включая детского хирурга-ортопеда для наблюдения за прогрессирующими деформациями и функциональными ограничениями верхних и нижних конечностей и челюстно-лицевого хирурга для коррекции небных аномалий. Должна отслеживаться потеря слуха.

*Продолжительность жизни неизвестна, но клинические проявления, вероятно, остаются стабильными во взрослой жизни*

Рецензент документа оригинала:

- Prof. Alain Verloes

Последнее обновление: 10.2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- к.м.н. Белова Наталья Александровна

Переведено: 06.2013

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и 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.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2

