

## точечная хондродисплазия, X-сцепленная доминантная

Номер статьи: [ORPHA 35173](#)

### Резюме

Точечная хондродисплазия X-сцепленная доминантная (CDPX2) является редким генодерматозом с выраженной фенотипической вариабельностью и характеризуется, как правило, ихтиозом, точечной хондродисплазией (ТХД [CDP]), асимметричным укорочением конечностей, развитием катаракт и низким ростом.

Ежегодная заболеваемость, по оценкам, составила, по крайней мере, 1/400,000 новорожденных, 95% из них женского пола.

Врожденная ихтиозоформная эритродермия является типичным проявлением заболевания в неонатальном периоде. Эритема обычно генерализованная, в то время как гиперкератозы локализуются обычно вдоль линий Блашко и имеют тенденцию исчезать в течение периода от одной недели до месяца. У детей старшего возраста ихтиоз вдоль линий Блашко - самое частое клиническое проявление (95% случаев), уменьшающееся с возрастом. Гиперкератоз, особенно волосяных фолликул с последующей их атрофией, появляется в местах шелушения, как правило на месте фолликула (вермикулярная атрофодермия; посмотрите этот термин). Фолликулярная атрофодермия особенно распространена в области позвоночника, предплечий и на ладонях. Распространены неоднородные области рубцовой алопеции. Асимметричное укорочение конечностей, обычно за счет плечевой кости и бедра, вместе с ТХД, являются наиболее распространенными скелетными нарушениями. Часто встречается лицевой дисморфизм (запавшая переносица, выступающие лобные бугры, гипертелоризм, высокое арковидное небо). Часто отмечаются контрактуры суставов, включающие бедренные, и довольно часто, суставы рук и ног. Встречаются *talus valgus* и другие деформации стопы. Распространены поражения позвоночника в виде сколиоза от среднего до тяжелого, а также низкорослость. У большинства пациентов (60%) выявляется катаракта (главным образом унилатерально), которая может быть врожденной или возникнуть в раннем возрасте. Описаны микрофтальм, микрокорнеа и эпикант. Интеллектуальное развитие нормальное.

CDPX2 возникает из-за мутаций в гене *EBP* (Xp11.23-p11.22) кодирующем эмопамил-связывающий белок (ЭСБ [EBP]), который выступает как дельта8-дельта7-стерол-изомераза, которая катализирует превращение 8 (9)-холестерина в латостерин в дистальном процессе биосинтеза холестерина. Дефицит в ЭСБ приводит к накоплению 8-дегидрохолестрола (8DHC) и 8 (9)-холестенола в коже, плазме и других тканях.

Диагноз CDPX2 основывается на клинических, биохимических и генетических исследованиях. ТХД, обычно имеющая точечное окостенение эпифизов, является основной радиологической находкой.



Биохимические исследования указывают на увеличенные уровни 8 (9) холестерола и 8-дегидрохолестерола. Молекулярная диагностика мутаций в гене *EBP* подтверждает диагноз.

Дифференциальные диагнозы включают CDPX1; RCDP; точечную хондродисплазию, тиббиально-метакarpальный тип; CHILD-синдром; системную красную волчанку; MEND-синдром (см. эти термины), и дефицит витамина К.

Пренатальная диагностика и предимплантационная генетическая диагностика могут проводиться в семьях с известной мутацией.

CDPX2 имеет X-сцепленный доминантный тип наследования, и генетическое консультирование возможно. Соматический мозаицизм у отца или мутации *de novo* могут объяснить возникновение в потомстве детей с CDPX2 при отсутствии мутаций у матери. Описан герминативный мозаицизм в семьях с CDPX2. В большинстве случаев это заболевание летально для лиц мужского пола.

Лечение мультидисциплинарное. Лечение поражений кожи включает в себя использование смягчителей и кератолитиков (т.е. лактат аммония 12%, мазь петролатума). Местное применение ловастатина и холестерина может быть эффективным в отношении лечения ихтиоза. Лечение ортопеда и хирургическая коррекция могут потребоваться пациентам с деформациями костей. Катаракты должны быть удалены, проведена коррекция зрения. Необходима физическая, профессиональная и речевая терапия. Рекомендуется регулярное обследование у дерматолога, офтальмолога и ортопеда. Может потребоваться использование слуховых аппаратов.

Обычно заболевание не оказывает влияния на продолжительность жизни (редко, сколиоз может нарушить функцию сердца и легких), при этом качество жизни может быть сильно нарушено.

Рецензент документа оригинала:

- Доктор Рохелио Гонсалес Сармьенто (Rogelio González Sarmiento) и доктор Хавьер Каньюето (Javier Cañueto)

Последнее обновление: 03 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Семенова Н.А.

Переведено: 12 2014

*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.

---



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