

## Синдром Злотогора-Огура

Номер статьи: ORPHA 3253

### Резюме

Синдром Злотогора-Огура - синдром эктодермальной дисплазии, характеризующийся патологией волос, кожи и зубов, дисморфией лица с расщелиной губы и нёба, кожной синдактилией и, в некоторых случаях, отклонениями в интеллектуальном развитии.

Распространенность заболевания неизвестна; на сегодняшний день в литературе описано менее 50 случаев. Расстройство часто встречается на острове Маргарита в связи с эффектом «основателя».

Синдром Злотогора-Огура является врожденным заболеванием, характеризующимся редкими курчавыми волосами (*pili torti*; см. определение) и отсутствующими или редкими бровями, ангидрозом, сухостью кожи, ладонно-подошвенной кератодермией, аномалиями зубов (задержка прорезывания, микродонтия/гиподонтия и анодонтия у взрослых (см. определения)), дисморфией лица (выступающие и деформированные уши, микрогнатия, двустороннее расщепление губы и неба), кожной синдактилией (пальцы рук и ног) и единственной поперечной складкой ладони. Может присутствовать ониходистрофия. Возможны и другие нарушения, включая отклонения в интеллектуальном развитии, глухоту, гипоплазию слезных точек, аномалии развития сосков, отклонения мочеполовой системы (гипоплазия мошонки и наличие яичек в паховом канале) и поясничный лордоз. Синдром Злотогора-Огура и эктодермальная дисплазия острова Маргариты - одно и то же заболевание.

Синдром Злотогора-Огура вызывается мутациями в гене *PVRL1* (11q23-q24), который кодирует нектин-1, - главный рецептор, используемый альфа-герпесвирусами для опосредования их проникновения в клетки человека. Несмотря на то, что механизм в основе патофизиологии синдрома Злотогора-Огура до сих пор неизвестен, было предложено, что нектин-1 представляет собой молекулу межклеточной адгезии, которая предпочтительно экспрессируется в кератиноцитах, а мутации в *PVRL1* могут разрушать НАП-зависимую (нектин, афадин, понсин) межклеточную адгезию.

Передается по аутосомно-рецессивному типу.

Рецензент документа оригинала: Д-р Джоель ЗЛОТОГОРА

Последнее обновление: ноябрь 2013 г.

Переведено: БФ «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: декабрь 2014 г.



*Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» 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.

---

