

Matouš Michálek

Mandibuloakrální dysplasie (MAD)

Základní údaje

- Onemocnění způsobující abnormality ve vývoji kostí, distribuci tuku, pigmentaci kůže
- Nedostatečně vyvinuta dolní čelist a malé klíční kosti – charakteristická malá brada a šikmá ramena
- Další příznaky: znaky předčasného stárnutí (tenká kůže, ztráta zubů a vlasů), lipodystrofie (nedostatek tukové tkáně pod kůží), diabetes mellitus

Typy onemocnění

- MADA (MAD typu A) – částečná lipodystrofie – ztráta tukové tkáně z trupu a končetin, v okolí krku a ramen naopak nadbytek tukové tkáně, začíná většinou až v dospělosti
- MADB (MAD typu B) – generalizovaná lipodystrofie po celém těle, začíná často krátce po narození může způsobit i předčasný porod

Původ nemoci

- Obě formy MAD jsou způsobeny mutacemi v různých genech
- MADA – mutace v genu LMNA
- MADB – mutace v genu ZMPSTE24
- Oba geny jsou zapojeny do udržování struktury jádra a mohou hrát roli v mnoha buněčných procesech
- Mutace v nich pravděpodobně narušují strukturu jaderné obálky

Léčba

- Tohle onemocnění se léčí symptomaticky, diabetes je léčen standartními terapiemi
- Nápomocné může být i genetické poradenství, psychologická podpora (úzkost a stres z diagnózy)
- Léčba může vyžadovat koordinované úsilí týmu odborníků. Pediatri, ortopedi, endokrinologové, dermatologové, odborníci na výživu a další zdravotničtí odborníci mohou systematicky a komplexně plánovat léčbu postiženého dítěte.

Četnost onemocnění

- Jedná se o velmi ojedinělou genetickou poruchu
- V lékařské literatuře bylo zaznamenáno zhruba 40 případů, přičemž méně než 10 bylo případů MADB
- Mnohé případy poruchy nejspíše špatně diagnostikovány nebo nediodagnostikovány, proto je obtížné určit frekvenci MAD u celé populace

Zdroje

<https://rarediseases.org/rare-diseases/mandibuloacral-dysplasia/>
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mandibuloacral-dysplasia#resources>