Neu-Laxova syndrom

Anna Loosová, F16089

Obecná charakteristika

- Autosomálně recesivní
- Intrauterinní růstová retardace
- V děloze můžeme zaznamenat nezvykle málo pohybů plodu, krátkou pupeční šňůru, a abnormálně malou placentu
- Výrazné abnormality v oblasti hlavy a obličeje (craniofaciální oblast)

  například: mikrocefalie, splasklé čelo, široká mezera mezi očima (ocularní hypertelorismus), splasklý nos, deformované uši
- Generalizovaný otok v důsledku hromadění tekutin v těle
- Permanentní flexe a nehybnost několika kloubů, a další malformace končetin (zkrácené a zruhlé svaly)
- Můžou se vyskytovat abnormality u mozku (nekompletní vývoj gyrů lissencefalie typu III, zvětšené komory někdy může být i výskyt mozkové kalcifikace), kůže, srdce, genitálií a ledvin

Příčiny

- Neu-Laxova syndrom je způsoben homozygotní mutací na genu PHGDH (*3-PHOSPHOGLYCERATE DEHYDROGENASE)* na chromozomu 1p12
- Syndrom je děděný autozomálně-recesivně, takže postižený jedinec musí dostat chybnou variantu genu od obou rodičů
- Pravděpodobnost početí dítěte s takovým syndromem je pro pár s výskytem jedné varianty normální a jedné postižené u obou (jsou nosiči) 25%
- Rodiče několika potomků s tímto syndromem jsou pokrevní příbuzní

- Prognoza je velmi špatná: novorozenci s tímto syndromem jsou buď narozeni mrtví, nebo zemřou těsně po porodu

Diagnostika

- Prenatální: rutinní ultrazvukové vyšetření v 19-20 týdnu gestace může ukázat polyhydramniosu (přebytek amnionové tekutiny v amnionovém obalu), mikrocefalii, vyčnívající oči, retrognathismus čelistí (rozpor mezi postavením horní a dolní čelisti), snížená pohyblivost, a dále také otok pokožky hlavy, kolene a loktů
    - U rizikových gravidit by mělo být ultrazvukové vyšetření: v 6-8 týdnu, ve 12-16 týdnu pro analýzu pohybů plodu, a v 16-24 týdnu pro detekci obličejových abnormalit
- Postnatální: po narození je diagnostika relativně jednoduchá, syndrom jde poznat podle četných malformací uvedených v obecné charakteristice na prvním snímku, histopatologické nálezy zahrnují trojici dermatologických jevů: ichtyosa, edém, tuková tkáň s hypertrofií tukových buněk, anomálie CNS a neúplná formace kortikálních kostí

Zdroje

https://rarediseases.org/rare-diseases/neu-laxova-syndrome/

https://www.omim.org/entry/256520

https://www.omim.org/entry/606879

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=2671