

HAIM-MUNK SÜNDROOM (HMS)

ORPHA: 2342 OMIM # 245010

Esinemissagedus <1 / 1 000 000

Ülevaade

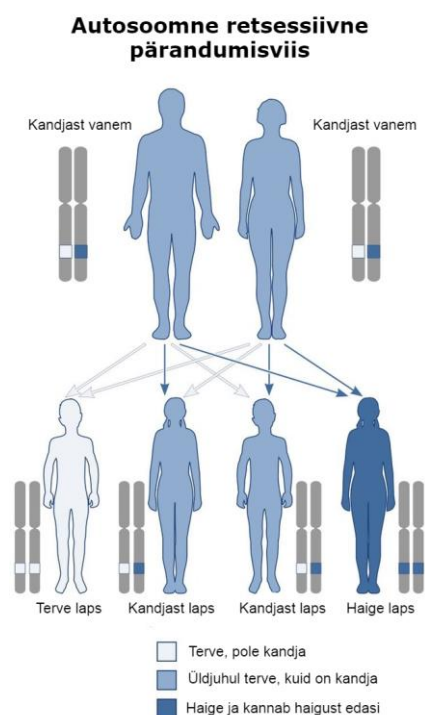
HMS on väga haruldane haigus, vähem kui 100 juhtu on kirjeldatud ülemaailmselt. Enamus juhud pärinevad ühest suguvõsast Indiast.

Tekkepõhjused

Põhjuseks on mutatsioon geenis CTSC (11q14.1-q14.3). CTSC geen reguleerib lüsosomaalse proteaasi katepsiin C tootmist. See on oluline naha kaitsva kihi epiteelirakkude diferentsiatsioon. Mutatsiooni korral on häiritud kehapinna kaitsefunktsioonid. Sama geeni mutatsioon võib põhjustada ka Papillon-Lefevre sündroomi või agressiivset periodontiiti-1.

Kliiniline pilt

HMS väljendub tõsiste nahanähtudena. Esineb palmoplantaarne (labakäed ja tallad) hüperkeratoos, varajaselt algav tõsine parodontiit (hammast ümbritseva koe krooniline põletik), lampjalgsus, arhanodaktüülia (pikad, peenikesed sõrmed), akroosteolüüs (sõrmede luude hõrenemine). Haigus viib enneaegse hammaste kaoni. Künarnukkidel, põlvedel, labakätel, säärtel esinevad erütematoossed laigud. Sõrmed on deformeerunud. Küüned on pikad, kõverdunud. Mõnedel juhtudel esineb Raynaud fenomen (vähenenud verevool sõrmedesse külma temperatuuri korral). HMS-I korral on suurem vastuvõtlikkus infektsioonidele.



Pärandumine

Pärandub autosoom-retsessiivselt (joonis 1). Haiguse avaldamiseks on vaja saada mõlemalt vanemalt vigane alleel. Ühe vigase alleeli saamisega on patsient kandja ning võib haigust edasi pärandada.

Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Diagnoos põhineb kliinilisel pildid ja perekonna anamneesil ning kinnitatakse geenitestiga. Ravi on sümptomaatiline ja hõlmab mitut spetsialisti (sh kirurgid, dermatoloogid, hambaarstid). Infektsioonid ekorral kasutatakse antibiootikume. Nahaprobleemide korral kasutatakse kirurgilist ravi. Lampjalgsuse vastu võib aidata spetsiaalsete jalanõude kasutamine

Prognosis

Pole teada.

Kasutatud kirjandus

Pahwa P, Lamba AK, Faraz F, Tandon S. Haim-Munk syndrome. J Indian Soc Periodontol. 2010 Jul;14(3):201-3. doi: 10.4103/0972-124X.75919. PMID: 21760678; PMCID: PMC3100867.

<https://www.omim.org>

<https://www.orpha.net>

<https://rarediseases.org>