



## SCHWARTZ-JAMPELI SÜNDROOM

ORPHA: 800 OMIM # 255800

### Ülevaade

Sündroomi kirjeldasid kirjeldasid Oscar Schwartz ja Robert S. Jampel 1962. a USAs.

Schwartz-Jampeli sündroom (SJS) on haruldane geneetiline haigus, mida iseloomustavad mittepogresseeruv lihasnõrkus ja -jäikus (müotooniline müopaatia), lihaste hüpertroofia, luude arengu häired (kondrodüsplaasia), liigesekontraktuurid ja/või kasvupeetus. Sündroomiga inimestel on kirjeldatud iseloomulikke näojooni ja ka silmade arenguhäiret, millega võib kaasneda nägemise halvenemine. Erinevail inimestel võib haigus avalduda erineva raskuastmega.

Haigustunnused avalduvad tavaliselt varases lapsepõlves, esimesel – teisel eluaastal, kuid võivad avalduda ka varem.

Haigusest haaratud skeetilihased on pidevalt kokkutõmbunud ehk kontraheerunud, mis omakorda põhjustab lihaste jäikust ja segab seega igapäevatoiminguid – kõndimist, söömist, istumist jne. Näolihaste pidev kontraktsioon tingib omapärase „maskilaadse“ ilme, iseloomulikud on ka tavapärasest kitsamad silmaavad.

Kondrodüsplaasia raskusaste võib eri isikuil erineda, kondrodüsplaasia tõttu on jäsemete pikad luud lühikesed ja otstest tavapärasest laiemad, seega on SJS isikud lühikesed. Lisaks võib patsiendil olla rindkere ja lülisamba deformatsioone ning liigeste kontraktuure, mis omakorda veelgi piiravad liikumist. Liigeste jäikus on progresseeruva kuluga, saavutades maksimumi noorukieas.

I tüüpi Schwartz-Jampeli sündroom ehk nn klassikaline vorm võib avalduda varases kuni hilises imikueas või lapsepõlves.

II tüüpi Schwartz-Jampeli sündroom on haruldasem, see tuvastatakse tavaliselt juba sünnil. Kirjanduse andmeil peetakse 2. tüüpi SJS Stüve-Wiedemanni sündroomiks, mitte SJS alavormiks.

### Esinemissagedus

SJS on harvikaigus, kirjanduses on kirjeldatud ca 150 SJS patsienti.

## Pärandumine

Sündroom pärandub autosoom-retsessiivsel teel, mis tähendab, et iga raku mõlemal geenikoopiaal on muutus. Autosoom-retsessiivse haigusega inimese mõlemal vanemal on üks muutusega geenikoopia, st vanemad on muutuse kandjad ja neil ei ole haiguse sümptomeid.

Kirjeldatud on ka autosoom-dominantse pärilikkusega Schwartz-Jampeli sündroomi.

## Põhjus

SJS põhjuseks on muutus HSPG2 geenis. See geen annab juhiseid valgu - perlekaani - tootmiseks.

Perlekaani leidub nii rakkudevahelises maatriksis kui ka kõhres. Lisaks omab perlekaan tähtsat rolli ka närvi- ja lihaskude vaheliste signaalide ülekandes – st nii saavad lihased märguande kokkutõmbumiseks või lõõgastumiseks. Häire korral on lihased pidevalt kokkutõmbunud ehk kontraheerunud ja see põhjustab patsiendi kaebusi.

SJS korral on perlekaani kogus vähenenud või muutunud tema omadused ja seega häirunud kõhre ja luude normaalne areng.

## Ravi

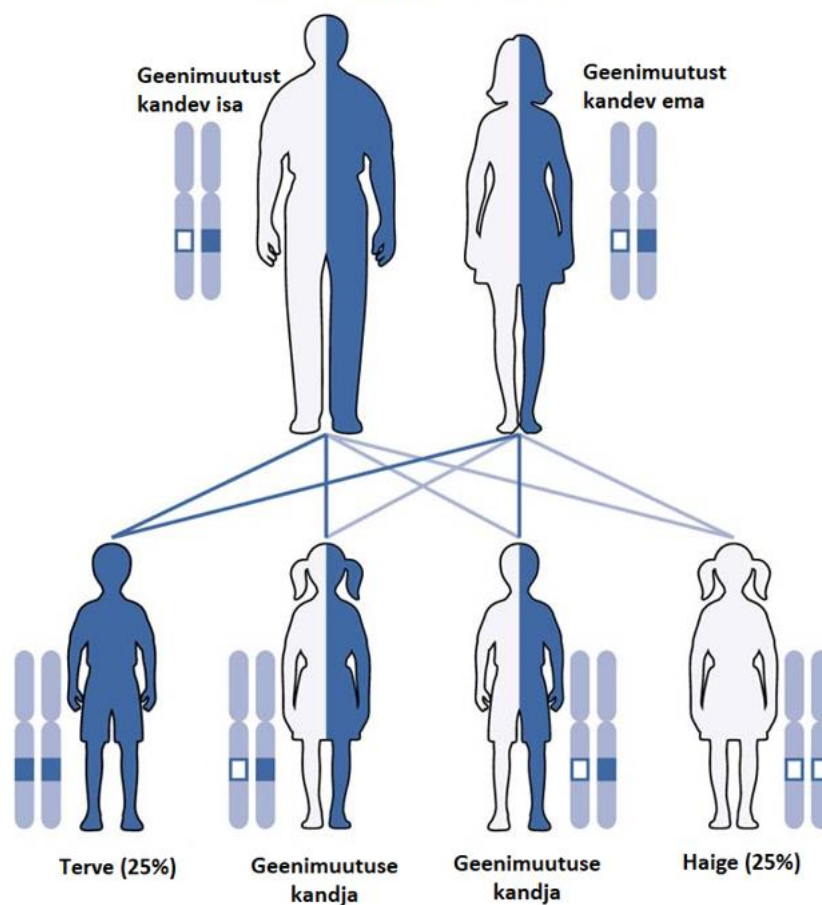
Haigusele ei ole põhjuslikku ravi, ravi on eelkõige sümptomaatiline. Patsienti peaks jälgima multidistsiplinaarne meeskond, kuhu kuuluvad neuroloog, geneetik, füsioterapeut, ortopeed, silmaarst ja psühholoog.

Lihaskõhustite ja epilepsiavastaste ravimite (karbamasepiin, fenütoiin või prokaiinamiid) eesmärk on müotoonia leevendamine.

Oluline on füsioteraapia kontraktuuride ja skeleti deformatsioonide ennetamiseks.

On kirjeldatud botuliintoksiin süsteravist blefarospasmi raviks teatud juhtudel. Vajadusel kaalutakse blefarospasmi korral ka kirurgilist sekkumist.

## Autosoom-retsessiivne



Joonis 1. Autosoom-retsessiivne pärandumine. Modifitseeritud. Wikimedia, 2012.

**Väga tähelepanelik tuleb olla narkoosis protseduuride korral, kuna SJS patsientidel on kirjeldatud maliigset hüpertermiat!**

Anesteesia infoleht: <https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/schwartz-jampel-syndrome/592-schwartz-jampel-syndrome-1/file.html>

### **Prognoos**

Progresseeruva kuluga blefarospasm võib nägemist häirida. Kirjanduse andmeil blefarospasm noorukieas stabiliseerub ega mõjuta eluiga.

### **Kasutatud kirjandus**

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/schwartz-jampel-syndrome/>  
<https://rarediseases.org/rare-diseases/schwartz-jampel-syndrome/>  
[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=800](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=800)