

SHPRINTZEN-GOLDBERGI SÜNDROOM (SGS)

ORPHA: 2462 OMIM: 182212

Esinemissagedus < 1 / 1 000 000

Ülevaade

Shprintzen-Goldbergi sündroom (SGS) on haruldane sidekoehaigus, vähem kui 50 juhtu on teada üle maailma. Shprintzen-Goldbergi sündroomi diagnoositakse tihti valesi kas Marfani või Loey-Dietzi sündroomina. SGSi iseloomustab kraniosünostoos, lihaskoe, skeleti ja sidekoe vääringud ning kardiovaskulaarsed ja neuroloogilised sümptomid. Kraniosünostoosiks nimetakse ühe või mitme koljuluu õmbuse enneaegset luustumist, mis võib areneda nii enne kui ka pärast sündi. See anomaalia võib põhjustada kolju ebanormaalset kuju või selle aeglasemat arengut, sõltudes kolju kokkuluustunud õmbusest. Häiritud luukasvust tingitud ebanormaalne koljukuju, mida ei ole korrigeeritud, võib põhjustada intrakraniaalse rõhu (IKR) tõusu ning näo- ja ajukolju asümmeetria.

Tekkepõhjused

Haigus tekib haigusseoselise muutuse tagajärjel *SKI* (1p36.33-p36.32) geenis. *SKI* proto-onkogeen annab juhised signaalradades osaleva valgu tootmiseks. Vahendab keemilise signaali ülekannet raku pinnalt tuuma. Raja nimi on transformeeruva kasvufaktor beeta (TGF- β) rada. See aitab reguleerida rakkude kasvu, jagunemist, liikumist, spetsialiseerumist ja surma (apoptoosi). *SKI* reguleerib TGF- β raja aktiivsust läbi *SMAD*-ga seostumise. *SKI* valku leiab organismis kõikjal ning on leitud selle arenguline roll koljus, luudes, nahas ja ajus. On leitud vähemalt 10 *SKI* muutust, mis põhjustavad SGS-ni. Enamus haigusseoselisi muutusi mõjutavad *SKI* seostumist *SMAD*-ile. Ilma seostumata on TGF- β rada kontrollimatult aktiivne ning mõjutab organsüsteemide funktsiooni.

Kliiniline pilt

Haigust iseloomustab skeletilihaste, skeleti ja sidekoe vääring. Esinevad neuroloogilised ja kardiovaskulaarsed sümptomid. Välimus on tihti marfanoidne ehk Marfani sündroomi laadne. Levinumad sümptomid on esitatud tabelis 1. Haigus on sarnane Marfani ja Loey-Dietzi sündroomile, kuid SGSi puhul esineb sagedamini vaimse arengu mahajäämust. Marfani ja Loey-Dietzi sündroomi puhul on südamekomplikatsioonid tõsisemad.

Tabel 1. Shprintzen-Goldbergi sündroomi sümptomid

Hüperteloriism

Silmadevaheline suur kaugus.

Kõrge kitsas suulagi

Mikroognaatia

Väike lõug.

Hüpotoonia

Madal lihastoonus, lihaspingutus pole piisav.

Tahapoole kalduvad kõrvad

Arengu hilistumine

Naba- või kubemesong

Elundi või selle osa väljasopistumine läbi kõhuseina nahaalustesse kudedesse.

Arhanodaktüülia

Pikad peenikesed sõrmed.

Rinnakudeformatsioonid

Kaptodaktüülia

Sõrmede kõnksus olek, sõrmi ei saa sirgeks painutada.

Skolioos

Selgroo kõverdus küljele.

Hüpermobiilsus

Liigeste üliliikuvus.

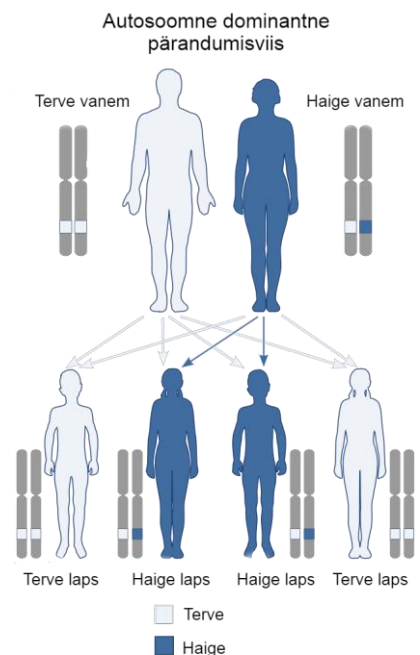
Kerge kuni mõõdukas vaimse arengu mahajäämus

Pärandumine

Pärandub autosoom-dominantselt (joonis 1) aga peaaegu alati on tegu *de novo* ehk uustekkelise geenimuutusega. Võib esineda ka mosaiiksust. Patsiendi järglastel on 50% tõenäosus haigus pärida.

Jälgimine ja ravi

Diagnoositakse kliinilise pildi ja geneetilise testiga. Hetkel saab identifitseerida ainult *SKI* geeni haigusseoselisi muutusi. Ravi on sümptomaatiline. Kirurgiliselt parandatakse aneurüsme ja südameklappe. Kraniosünostoos, rinnaku ja selgroo deformatsioon võib vajada ka kirurgilist sekkumist. Selgroost peaks regulaarselt tegema röntgenülesvõtet, et hinnata luulisi muutusi. Regulaarselt peaks hindama ka luutihedust. Patsiendid peaksid regulaarselt käima füsioteraapias ja logopeedi juures. Füüsilise aktiivsuse säilitamiseks võib kasu olla



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

ortoosidest. Kardioloogi regulaarne külastamine on soovituslik ravimite kasutamise jälgimiseks ning teha tuleks ka ehkardiograafiat iga aasta. Silmaarst peaks hindama silmanägemist ja vajadusel kirjutama välja prillid. Raskematel juhtudel või patsient vaja toitmissondi või trahhektoomiat (kui on blokeeritud hingamisteed ebanormaalse luukoe poolt).

Prognoos

Haigus ei mõjuta eluiga, kuid komplikatsioonid võivad eluiga lühendada.

Kasutatud kirjandus

<https://www.orpha.net>

<https://www.omim.org>

<https://www.regionaalhaigla.ee/et/kraniosunostoosid-0>

<https://medlineplus.gov>

<https://rarediseases.org>

<https://marfan.org>