

## LAMB-SHAFFER'I SÜNDROOM

ORPHA: 530983 OMIM #616803

**Esinemissagedus:** < 1 / 1 000 000

### Ülevaade

Lamb-Shaffer'i sündroom on haruldane geneetiline sündroom, mida iseloomustab arengu mahajäämus, kõne hilistumine, intellektipuue ja düsmorfseid näojooned. Võivad esineda ka muud skeleti deformatsioonid, hüpotoonia, nägemishäired. Sündroom avastati 2012. aastal ja kirjanduses on kirjeldatud alla 100 juhu. Seetõttu ei ole täpne esinemissagedus teada.

### Tekkepõhjused

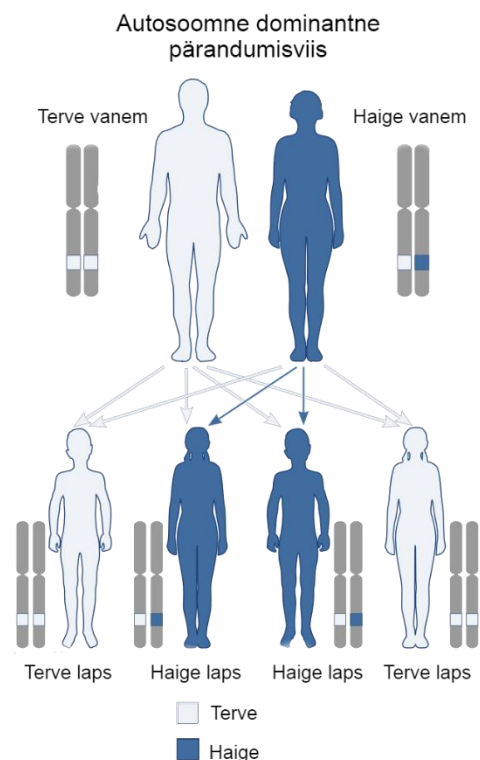
Haigus tekib kui üks inimese kahest *SOX5* geeni koopiast ei funktsioneeriks korralikult. See võib olla põhjustatud haigusseoselisest muutusest antud geenis või ühe geenikopia deletsioonist (geeni kadu). Inimesel on 46 kromosoomi, 23 ühelt vanemalt ja 23 teiselt. *SOX5* geen asub 12ndal kromosoomil ning ta kodeerib SOX perekonda kuuluvaid transkriptsiooni faktoreid, mis on olulised embrüonaalses arengus. *SOX5* geen on vastutav sidekoe ja aju valgeaine neuronite arengu eest. Geeni muutuse korral on normaalne areng häiritud. Kõige sagedamini põhjustab antud sündroomi *SOX5* geeni osaline puudumine ehk mikrodeletsioon.

### Kliiniline pilt

Enamasti esinevad esimesed sümptomid imikueas, tüüpiliselt kõne ja motoorse arengu hilinemine ja hüpotoonia. Vanematel lastel on peamiseks sümptomiks kerge kuni mõõdukas intellektipuue, erinevatel inimestel võib olla erineva raskusastmega kognitiivne kahjustus. Sageli esinevad käitumishäired, nende hulgas stereotüüpiad (korduvad samad liigutused), enda isoleerimine, jonnihood ja hüperaktiivsus. Samuti võib esineda kõõrdsilmsus (strabism), astigmatism ja lühinägelikkus. Vähem kui 1/10-st esinevad ka krampihood. Düsmorfsetest tunnustest on iseloomulikud lai nina, esilevõlvuv laup, väike lõug, peenike ülahuul ja epikantused. Siseorganite kahjustus esineb harva, kirjeldatud on skeleti deformatsioone, mis enamasti haaravad selgroogu (küfoos, skolioos, kokkukasvanud kaelalülid).

### Pärandumine

Lamb-Shaffer'i sündroom pärandub autosoom-dominantselt, mis tähendab, et haiguse avaldumiseks



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

piisab ühel kromosoomil asuva *SOX5* geeni muutusest. Järglastel on 50% tõenäosus haigus pärida (joonis 1).

### **Jälgimine ja ravi**

Spetsiifiline ravi puudub, olemasoleva ravi eesmärgiks on parandada patsientide elukvaliteeti. Kasutatakse tegevusteraapiat, spetsiaalset õppeprogrammi koolis, logopeedilist abi ja füsioteraapiat. Oluline on sotsiaalne tugi. Vajadusel kaasatakse patsiendi jälgimisse ja ravisse silmaarst, neuroloog ja ortopeed.

### **Prognosis**

Eluiga ei ole mõjutatud. Elukvaliteet on erinevatel inimestel erinev, sõltuvalt sümptomite raskusastest vajab mõni patsient kogu elu tugiisikut/hooldajat.

### **Kasutatud kirjandus**

<http://www.lambshaffer.org/home.html>

<https://www.omim.org/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

<https://www.orpha.net>