

## MARDEN-WALKERI SÜNDROOM

ORPHA: 2461 OMIM #248700

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

### Ülevaade

Marden-Walkeri sündroom on haruldane embrüogeneesi käigus tekkiv arengurike. Haigus mõjutab kõige rohkem sidekude. Iseloomulikud on spetsiifilised näojooned, kitsas ja/või kõrge suulagi, väike ja liiga kaela juures olev alalõug, liigeste kontraktuurid ja kasvupeetus. Teisteks sümptomiteks võib veel olla vähe liikuv nn maski-laadne nägu, madalamal asetsevad kõrvad, arengupeatus, aeglustunud liigutused ja reaktsioonid, küfoskolioos ning arahnodaktüülia. Sündroom esineb rohkem meessoost inimestel. Täpne levimus on teadmata, üle maailma on kirjeldatud 30-50 juhtu.

### Tekkepõhjused

Kõik täpsed tekkepõhjused on teadmata. Marden-Walkeri sündroomi ühe põhjusena on leitud heterosügootne muutus *PIEZO2* geenis (18p11.22-p11.21). Kõiki teised tekkepõhjuseid ei ole veel tuvastatud, kuid tõenäoliselt on tegemist närvisüsteemi arenguhäirega. Haigust diagnoositakse kliinilise pildi ja molekulaargeneetiliste testide alusel.

### Kliiniline pilt

Marden-Walkeri sündroomiga patsientidel on spetsiifilised näojooned, nagu ebatavaline lõug, ptoos, lame ninajuur ja madalal asetsevad kõrvad. Iseloomulikud on liigeste kontraktuurid, mis piiravad liikumist, huule- ja suulaelõhe, kõrge kitsas suulagi ning aeglased liigutused. Mõned levinumad Marden-Walker sündroomi sümptomid on välja toodud tabelis 1.

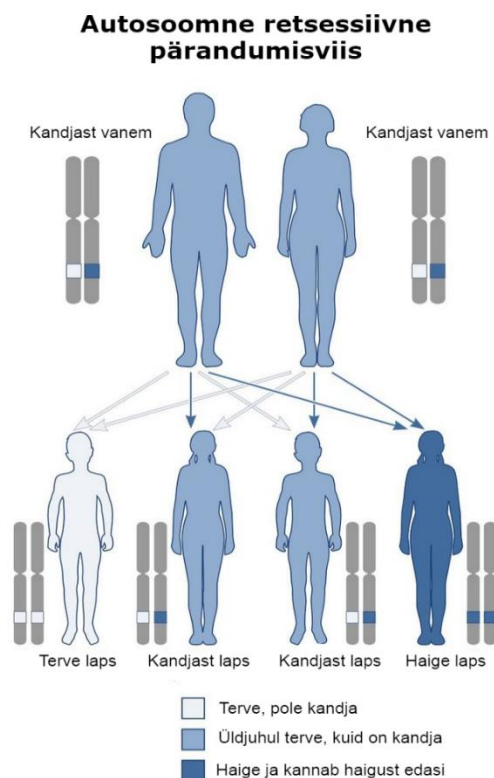
*Tabel 1. Levinumad Marden-Walkeri sündroomi sümptomid.*

<b>Skeletilihaste aplaasia/hüpoplaasia &gt;80%</b>	<i>Lihaste alaareng või puudumine.</i>
<b>Arahnodaktüülia &gt;80%</b>	<i>Pikad ja peenikesed sõrmed. Saab hinnata Steinbergi ja Walkeri tunnuste abil.</i>
<b>Mitmed kaasasündinud kontraktuurid &gt;80%</b>	
<b>Lõhestunud uvula &gt;80%</b>	<i>Suulae keskel asuva nibujätke ehk uvula lõhestumine.</i>
<b>Huule- ja/või suulaelõhe &gt;80%</b>	
<b>Kasvupeetus &gt;80%</b>	

Toitumisraskused >80%	Probleeme mälumise, neelamise ja imemisega.
Kognitiivse arengu mahajäämus >80%	
Hüpotoonia >80%	Madal lihastoonus, lihaspingutus pole piisav.
Intellektipuu >80%	
Liigeste jäikus >80%	
Madalal asetsevad kõrvad >80%	
Maski-laadne nägu >80%	Ilma näoilmeta nägu, kus silmad on fikseeritud ühte punkti ja suu on natuke avatud.
Mikrotsefaalia >80%	Pea väike ümbermõõt (<-2 SD).
Ptoos >80%	Ülemise silmalau allavaje.
Küfoos, skolioos 30-80%	Selgroo kõverdused.
Rinnaku deformatsioonid 30-80%	Lehterrind või tuvirind.

### Pärandumine

Pärandumisviis pole hetkel selge. Arvatakse, et osad Marden-Walkeri sündroomi juhtumid päranduvad edasi autosoom-retsessiivselt (joonis 1). Haiguse avaldamiseks on vaja saada mõlemalt vanemalt vigane alleel. Ühe vigase alleeli saamisega on patsient kandja ning võib geenimuutust edasi pärandada. On kirjeldatud ka *PIEZO2* geenist tulenevat Marden-Walkeri sündroomi, mis pärandub autosoom-dominantselt, järglastel on sellisel juhul 50% tõenäosus pärida haigus (joonis 2).



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

## Jälgimine ja ravi

Ravi on sümptomaatiline ja haarab mitut spetsialisti. Füsioteraapia on tugevalt soovitatud.

## Prognoos

Intellektipuue on tavaliselt raske, aga liigete kontraktuurid ei ole progresseeruvad ning võivad füsioteraapiaga väheneda. Pikaajaline prognoos on halb komplikatsioonide tõttu, sh luustiku deformatsioonid, kopsupõletikud, gastrointestinaalsed komplikatsioonid.

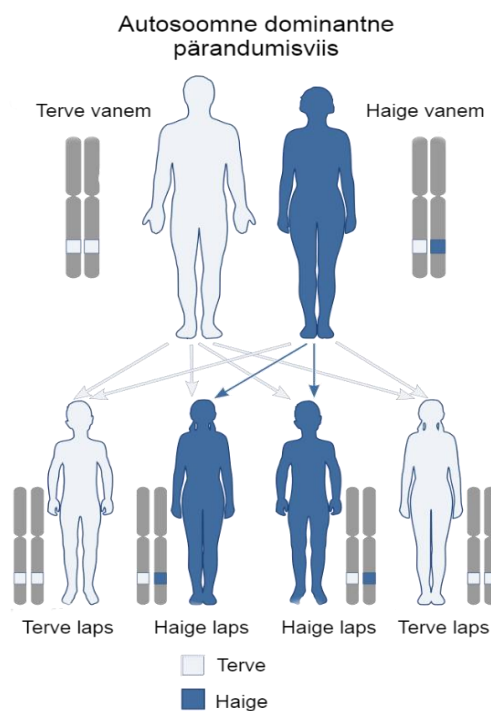
## Kasutatud kirjandus

<https://rarediseases.org/>

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

<https://www.orpha.net/>

<https://rarediseases.info.nih.gov/> (GARD)



Joonis 2. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023