

# NEUROLOOGILINE JA AJU ARENGUHÄIRE KARDIOMÜOPAATIA JA SPASTILISUSEGA (NEDCASB)

OMIM #619121

## Ülevaade

Neuroloogiline ja aju arenguhäire kardiomüopaatia ning spastilisusega (NEDCASB sündroom), on hiljuti kirjeldatud haruldane ainevahetushaigus, mida iseloomustab düsmorfism, intellektuaalne mahajäämus, spastilisus, perifeerne neuropaatia, kardiomüopaatia ja *corpus callosum*'i ehk aju mõhnkeha anomaaliad.

## Tekkepõhjused

Inimese pärilik informatsioon on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. NEDCASB sündroomi põhjustavad muutused 12. kromosoomis paiknevas *SHMT2* (12q13.3) geenis.

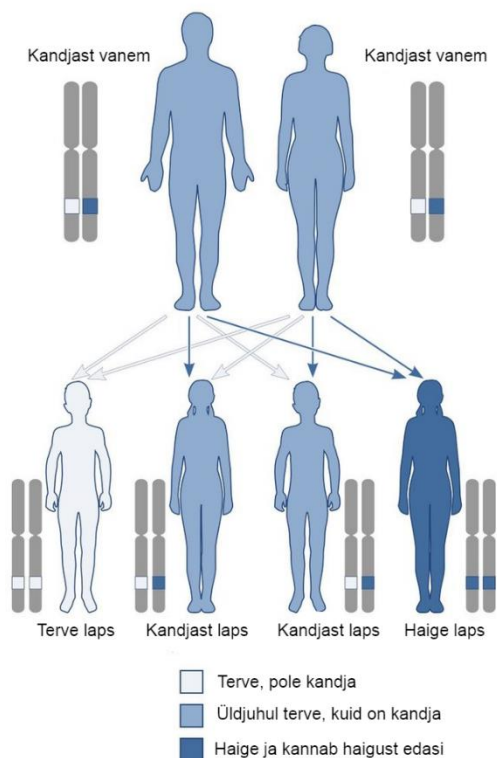
## Kliiniline pilt

NEDCASB sündroom on multisüsteemne häire, millest haaratud isikul on üldine neuroloogiline arengu hilistumine, intellekti puue, kasvuhäired ja jäsemete spastilisus, mis põhjustab raskusi kõndimisel. Enamusel NEDCASB sündroomiga isikutel kujuneb lapseas progressiivne hüpertroofiline kardiomüopaatia või kujunevad neil muud kardioloogilised arenguanomaaliad. Rohkem varieeruvad tunnused on näo düsmorfsus ja perifeerne neuropaatia. Peaaju uuringutel on kirjeldatud õhukest *corpus callosum*'it ja polümikrogüüriat.

## Pärandumine

NEDCASB sündroom pärandub edasi autosoom-retsessiivsel teel. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunud on mõlemas geenialleelis haigust põhjustav muutus *SHMT2* geenis. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutusetu ja vanematel seega haigus ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks.

## Autosoomne retsessiivne pärandumisviis



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

### Jälgimine ja ravi

NEDCASB haigusele puudub põhjuslik ravi. Ekspertide poolt on soovitatud kasutada kofaktoritega ravi (koensüüm Q10, L-karnitiin, vitamiin B6 ja foliinhape). NEDCASB jälgimine toimub vastavalt seisundile ja sümptomaatikale.

### Prognosis

Tegemist on hiljuti kirjeldatud seisundiga, mistõttu ei ole täpne prognoos veel teada.

### Kasutatud kirjandus

Majethia P, Bhat V, Yatheesha BL, Siddiqui S, Shukla A. Second report of SHMT2 related neurodevelopmental disorder with cardiomyopathy, spasticity, and brain abnormalities. *Eur J Med Genet.* 2022;65(6):104481. doi:10.1016/j.ejmg.2022.104481

García-Cazorla À, Verdura E, Juliá-Palacios N, et al. Impairment of the mitochondrial one-carbon metabolism enzyme SHMT2 causes a novel brain and heart developmental syndrome. *Acta Neuropathol.* 2020;140(6):971-975. doi:10.1007/s00401-020-02223-w

Omim.org