



## STICKLERI SÜNDROOM

ORPHA: 828 OMIM 108300, 604841, 609508, 614134, 614284, 620022

**Esinemissagedus:** 1 / 7500 - 9000

### Ülevaade

Stickleri sündroom on haruldane grupp sidekoehaigusi, mis hõlmavad nägemis- ja kuulmisprobleeme, suu- ja näopiirkonna ning liigeste probleeme. Tunnused ja kaebused erinevad indiviiditi. Tüüp I korral on suurim risk reetina irdumiseks, see on ühtlasi kõige sagedasem alatüüp. Tüüp II hõlmab samuti silmaprobleeme. Tüüp III puhul silma haaratust ei esine. Tüüp II ja III korral on kõrgem risk kuulmislanguse esinemiseks. Tüübid IV, V, VI on üliharuldased – neid on kirjeldatud ainult üksikutel juhtudel.

### Tekkepõhjused

Stickleri sündroom tekib kõige sagedamini geenide *COL2A1* (12q13), *COL9A1* (6q13), *COL9A2* (1p34), *COL9A3* (20q13) või *COL11A1* (1p21) haigusseoseliste muutuste tagajärel. On leitud ka harvem esinevaid geenimuutusi.

*COL2A1* geeni muutus esineb u 70-80% kõikidest juhtudest. *COL2A1* kodeerib tüüp II kollageeni. *COL9A1*, *COL9A2*, *COL9A3* kodeerivad tüüp IX kollageeni. *COL11A1* kodeerib tüüp XI kollageeni.

Kollageen on vajalik sidekoe struktuuri ning tugevuse säilitamiseks.

### Kliiniline pilt

Stickleri sündroomi korral on kõige sagedasemad meelteelunditega seotud probleemid ning skeleti- ja liigeskaebused. Enamus alatüüpidel esineb müopia, reetina irdumine ja katarakt. Võib esineda huule-suulaelõhe, Pierre Robini jada (keele tagumine asetus, alalõua alaareng, ülemiste hingamisteede takistus), lame kesknägu, kuulmislangus ja varase algusega osteoartriit. Lapseeas võib esineda liigeste üliliikuvus, mis väheneb vananedes. Võib esineda ka skolioos, küfoos ja lameselgsus. Levinumad sümptomid on välja toodud tabelis 1.

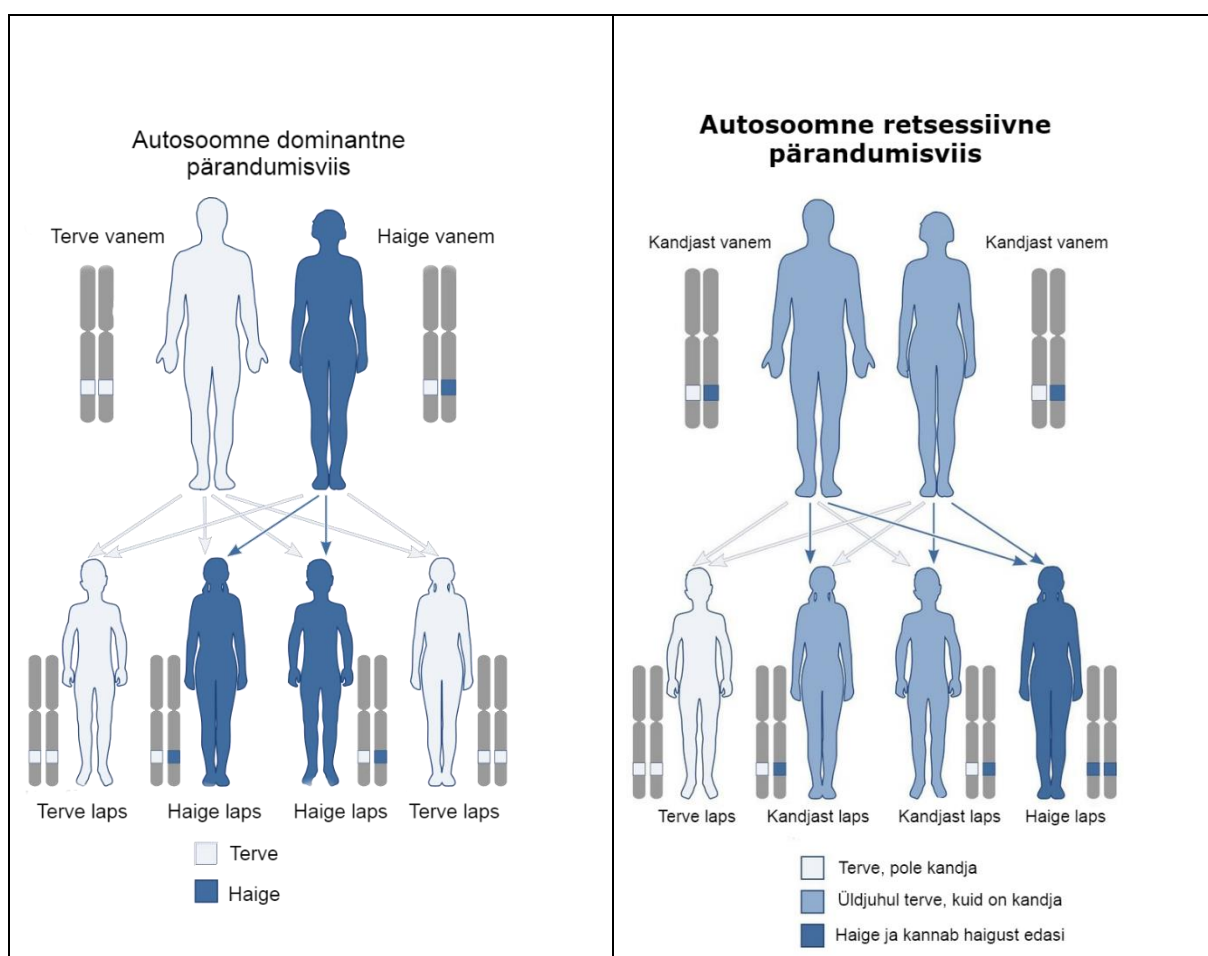
Tabel 1. Stickleri sündroomi mõned sümptomid ja sagedus.

Selgrootülide kujuhäired >80%	
Klaaskeha morfoloogia häired >80%	
Artralgia >80%	<i>Liigesvalu.</i>
Katarakt >80%	<i>Hall kae.</i>
Lame ninajuur >80%	
Epikantused >80%	<i>Kolmas silmalaug.</i>
Ülemise lõualuu hüpoplaasia >80%	<i>Väga väike ülalõualuu.</i>
Pikk filtrum >80%	<i>Pikk vahe nina ja ülahuule vahel.</i>
Müopia >80%	
Reetina irdumine >80%	
Lühike nina >80%	
Telekantus >80%	<i>Lai silmade vaheline kaugus.</i>
Arütmiaid 30-80%	
Luuvalud 30-80%	
Kroonilised kõrvapõletikud 30-80%	
Gastroösofageaalne refluks 30-80%	<i>Alumise söögitoru sfinkteri nõrgenemise tõttu lekib maosisu tagasi söögitorru.</i>
Huule-suulaelõhe 30-80%	
Kuulmislangus 30-80%	
Hüpotoonia 30-80%	<i>Madal lihastoonus, lihasingutus pole piisav.</i>
Liigeste hüpermobiilsus ja dislokatsioonid 30-80%	
Mitraalklapi prolapse 30-80%	
Nägemise kadu 5-30%	

## Pärandumine

Haigus pärandub autosoom-dominantselt (joonis 1). Järglastel on 50% tõenäosus pärida haigusseoseline muutus.

Väga harvadel juhtudel võib haigus päranduda autosoom-retsessiivselt (joonis 2), sel juhul on haiguse avaldamiseks vaja saada mõlemalt vanemalt vigane alleel ehk geenikoopia. Ühe vigase alleeli saamisel on patsient haiguse kandja ning võib geenimuutust edasi pärandada. Seda pärandumismustrit võiks kaaluda, kui suguvõsas on mitu haigusest haaratud inimest. Haigus võib avalduda patsientidel erinevalt, seda ka perekonna siseselt.



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

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

## Jälgimine ja ravi

Peaks haarama mitut spetsialisti ning lähtuma patsiendi vajadustest. Iga juhtum on isemoodi käsitlesega. Huule-suulaelõhe esinemisel on vajalik nii kirurgiline ravi ja kontroll kui ka logopeediline abi. Reetina laseroperatsioon vähendab suurte reetina rebendite riski. Katarakt on levinud ning vajab operatiivset ravi. Kui nägemise ja kuulmise kadu on suur, võib olla vajalik lisaks õpitugi. Liigeseprobleemide korral on vaja kaasata reumatoloog ja ortopeed. Pierre Robini jada rasketel juhtudel võib imikutel vaja olla trahheostoomiat. Silmaarsti ja audioloogi juures võiks käia kord aastas, ortopeedi ja reumatoloogi juures vastavalt vajadusele.

Vältima peaks kontaktsporti. Kui on kindlaks tehtud perekonnas esinev variant, saab pakkuda perele nende soovi korral sünnieelset testimist.

### **Prognoos**

Prognoos on üldiselt hea, haigus ei lühenda eluiga. Elu kvaliteet sõltub sümptomaatikast ning nägemis- ja kuulmiskao ulatusest.

### **Kasutatud kirjandus**

National Organization for Rare Disorders

<https://rarediseases.info.nih.gov/>

MedLinePlus

<https://medlineplus.gov/>

OMIM

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

OrphaNet

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

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1302/>