



AARSKOGI SÜNDROOM

ORPHA: 915 OMIM 100050 305400

Esinemissagedus Teadmata, alla 100 juhu kirjeldatud.

Ülevaade

Aarskogi ehk Aarskog-Scott'i sündroom on haruldane geneetiline seisund, mida iseloomustavad lühike kasv ja mitmed näo-, jäsemete- ning suguelundite eripärad. Lisaks võivad esineda ka teatud tüüpi kognitiivsed häired. Praeguseks on teada, et Aarskogi sündroomiga on seotud ainult X-kromosoomil paiknev *FGD1* geen. See mõjutab peamiselt mehi. Esimest korda kirjeldati aastal 1970. (1, 2)

Tekkepõhjused

Mutatsioon *faciogenital dysplasia 1* geenis (*FGD1*) on ainus teada põhjus. Enamikul perekondlikel juhtudel ei ole põhjustavat geeni veel tuvastatud.

Kliiniline pilt

Sümptomid varieeruvad indiviiditi, seda ka sama perekonna siseselt. Iseloomulike näojoonte hulka kuuluvad kiilukujuline juuksesalk otsmikul (*widow's peak*) ja hüpertelorism, mis esineb ka naissoost kandjatel, ning allapoole hoidvad silmanurgad, silmalaugude allavaje, väike nina, lai ninaselg, ettepoole suunatud ninasõõrmed, pikk filtrum (nina ja suu vaheline ala), madalal asetsevad peast eemalehoidvad paksud kõrvallestad, ülalõua alaareng, mõne hamba puudumine, hammaste hiline lõikumine, hambaemali alaareng ja horisontaalne kurd alahuule all. Meestel on tihti ümar nägu ja lai laup.

Aarskogi sündroomile kõige omasem luustiku väärareng. Meestel on lühikesed ja laiad käed ning jalad, esinevad sõrmede vahelised nahavoldid, lühikesed sõrmed, klinodaktüülia (köversõrmsus) ning käele lähimate sõrmelüliliigeste ülesirutuvus ja käest kaugemate sõrmelüliliigeste painutusasend, mis põhjustavad sõrmede "luigekaela" deformatsiooni. Esinevad laiad lampjalad ning suurenenud/paistes varbad. Lisaks võib esineda sissepoole vajunud rindkere ja nabasong/esileulatuv naba. Aarskogi sündroomiga inimestel võib olla seljaanomaaliaid, näiteks varjatud selgroolülide mittetäielik kokkukasv, kaelalülide kokkukasv või 2. kaelalüli alaareng. Kroonilisi hingamisteede infektsioone on samuti kirjeldatud.

Lapse kaal ja pikkus on sündides normipärased, kuid kasv aeglustub imikueas ja lapsepõlves. See põhjustab lühikest kasvu ja võimetust oodatud kiirusega kehakaalu koguda kuni puberteedini, mille algus on sageli hilistunud. Hilises teismeeas toimub kasvuspurt, mille tulemuseks on mõõdukalt lühike kasv.

Suguelundite anomaaliatest võib esineda krüptorhism (allalaskumata munandid), makroorhism (munandite kaasasündinud suurenemine). Munandikott võib ümbritseda

tihkelt peenist, mitte ei ripu allpool, munandikott võib olla lõhestunud või kahes eraldi osas. Harvem esineb hüpospaadia (ureetra avaus asub peenise alumisel küljel, mitte otsas). Viljakus on normaalne.

Naissoost kandjatel võib esineda ainult kerge fenotüüp hüpertelorismi ja kiilukujulise juuksesalguga otsmikul.

Patsientidel võib esineda imikueas arengu hilinemist, hüperaktiivsust, tähelepanuhäiret, impulsiivsust ja vastuhakku. Selle tõttu kutsutakse haigust ka ATH sündroomseks häireks (MRXS16), võib esineda kergeid õppimis- ja käitumishäireid, mis on sageli piirdunud varajase lapsepõlvega. Osadel poistel kaasneb vaimne alaareng, enamasti kerges astmes.

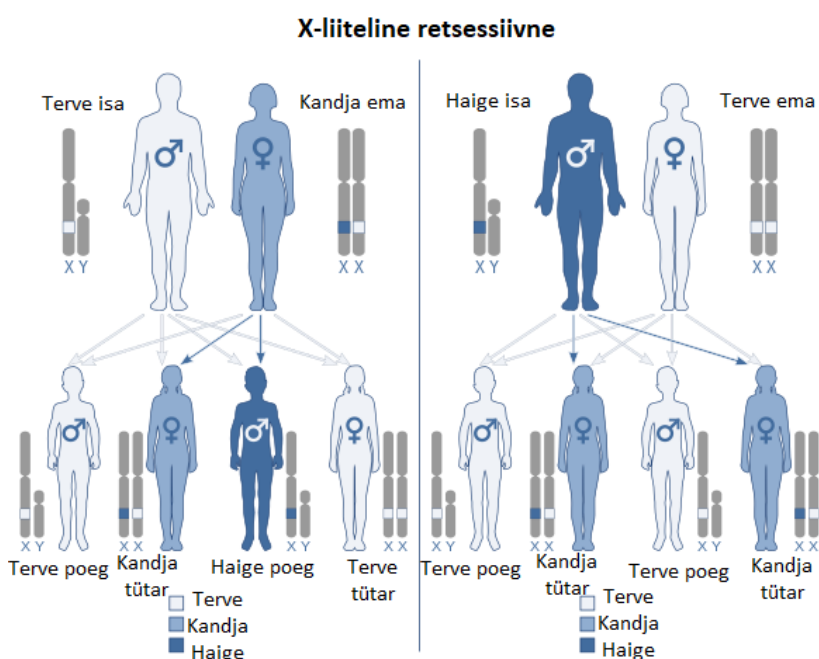
Harvem esinevad sümptomid: kaasasündinud südamedefektid, skolioos, lisaroided, suulaelõhe, huulelõhe, lühike kael nahavoltidega ning silmaprobleemid (kõõrdsilmsus, kaugnägellikkus, kindlate silmalihaste paralüüs).

Pärandumine

FGD1 asub X-kromosoomil, täpsemalt Xp11.21. Aarskogi sündroom on X-liiteline haigus. Naistel on kaks X-kromosoomi, meestel on üks X- ja üks Y-kromosoom, mistõttu mõjutavad X-kromosoomil paiknevate geenide muutused oluliselt rohkem meessoost isikuid, kuna naistel on nende geenide "varukoopia" teisel X-kromosoomil. Harvem võib haigus olla põhjustatud *de novo* ehk uustekkelisest haigusseoselisest muutusest.

Antud pärandumismustri järgi annab X-liiteline haigusega mees muutusega geeni edasi oma tütardele, kuid poegadele haigus päranduda ei saa.

Naissoost geenikandja pärandab muutuse oma lastele 50% tõenäosusega nii poistele kui tüdrukutele. Kui poisslaps pärrib emalt haigusseoselise geenimuutuse, siis tal tõenäoliselt haigus avaldub, tütarlaps on sel juhul samuti nõ geenimuutuse kandja nagu ta emagi.



Joonis 1. X-liiteline retsessiivne pärandumine. Modifitseeritud. Wikipedia, 2023

Jälgimine ja ravi

Ravi on sümptomipõhine ja toetav. Vajab spetsialistide meeskonda: lastearstid, kirurgid, kardioloogid, hambaarstid, kõnepatoloogid, kõrvaarstid või audioloogid, silmaarstid ning teised tervishoiutöötajad.

Nad vajavad silmade ja hammaste seisundi hindamist. Õpiraskused ning tähelepanupuudulikkuse ja hüperaktiivsuse häire (ADHD) võivad vajada neuropsühhiaatrilist sekkumist. Mõnikord võib olla vajalik kirurgiline ravi väärarendite tõttu (hüpospaadia, kubeme- või naba-song, munandite laskumatus, eriti rasked näo ja pea eripärad).

Geneetiline nõustamine on soovitatav haigestunud isikutele ja nende peredele, et selgitada geneetilisi ja kliinilisi tunnuseid, pärilikkust ning haiguse kordumise riske perekonnas.

Prognosis

Tavaliselt areneb seisund lapse kasvades positiivses suunas ning patsientide vaimne areng ühtlustub teistega vanuse kasvades.

Kasutatud kirjandus

- 1) Orphanet <https://www.orpha.net/en/disease/detail/915>
- 2) Rarediseases.org <https://rarediseases.org/rare-diseases/aarskog-syndrome/>