



BAINBRIDGE-ROPER'S SÜNDROOM

ORPHA: 352577 OMIM #615485

Esinemissagedus: < 1 / 1 000 000

Ülevaade

Bainbridge-Ropersi sündroom on haruldane geneetiline neuroarenguhäire, mille peamiseks tunnuseks on intellektipuue. Sündroomiga kaasneb eriilmeline kliiniline pilt. Enamlevinud tunnused on mikrotsefaalia ehk väike pea, toitmisraskused, puudulik kaaluiv, raske mahajäämus arengus, mõõdukas kuni raskes astmes intellektipuue, puuduv või vähene kõne ja lihashüpotoonia ehk lihaste lõtvus. Välimuses on Bainbridge-Ropersi sündroomile omane iseloomulik ettevõlvuv laup, kõrge kaarega kitsad kulmud, hüpertelorism ehk lai silmavahe, pikk torujas nina laia ninatipu ja esilevõlvuva ninajuurega, lai suu koos väljapoole pöördunud alahuulega ja allapoole suunatud silma välisnurgad. Sageli esineb liigete hüpermobiilsus ehk üliliikuvus.

Tekkepõhjused

Haigust põhjustab funktsioonikadu tekitav muutus *ASXL3* (18q12.1) geenis. *ASXL3* geeni täpne funktsioon on teadmata, aga arvatakse, et see kontrollib teiste geenide valgu tootmist. *ASXL3* annab juhiseid rakkudele erinevates arenguetappides ning seetõttu geenimuutuse tagajärjed on ulatuslikud. Geeni kõige olulisem roll on varajases aju arengus, seega on närvisüsteem alati kahjustunud.

Kliiniline pilt

Haigus avaldub enamasti esimese elukuu jooksul, kuid on täheldatud ka üsasisest kasvupeetust. Esineb hüpotoonia, mis viib arengu hilistumiseni. Arengu hilistumine esineb nii kõnearengus kui füüsiliste arengutähiste saavutamisel (iseseisvalt istuma ja kõndima hakkamine). Enamasti kaasneb mõõdukas kuni raskes astmes intellektipuue. Tavapärased on autistlikud jooned ja toitumisraskused. Osadel juhtudel on kirjeldatud epileptiliste hoogude esinemist ja peaaegu pooltel juhtudel mikrotsefaaliat. Mõndadel patsientidel on kirjeldatud marfanoidset kehaehitust (pikk peenike kehakuju, pikad sõrmed ja varbad), liigete hüpermobiilsust, rinnaku deformatsioone ja randme ulnaardeviatsiooni. Sagedasemad sümptomid on välja toodud tabelis 1.

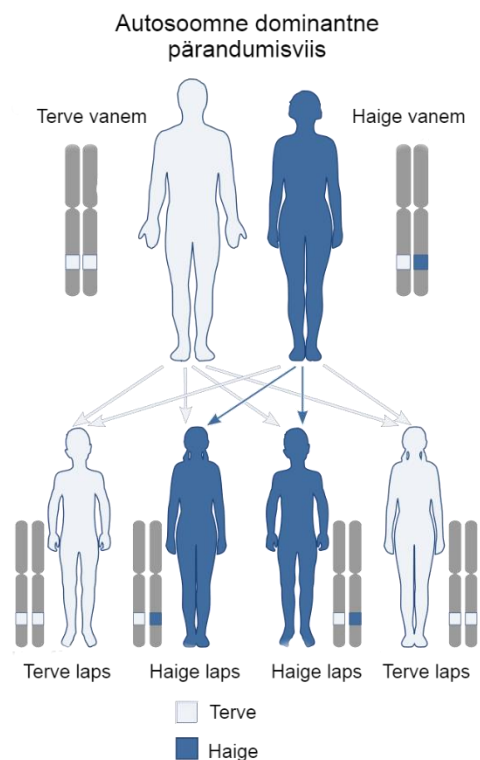
Tabel 1. Bainbridge-Ropersi sündroomi sagedasemad sümptomid

Intellektipuue
Autismispektri häire või autistlikud käitumisjooned
Toitmisraskused – kehv imemis- ja neelamisrefleks, gastroösofageaalne refluks haigus (GÖR)
Arengu mahajäämus
Kasvuprobleemid
Kõnehäired või puuduv kõne
Uneraskused – raskused magama jäämisega, sagedased ärkamised öösiti, õudusunenäod, uneapnoe.
Spetsiifilised näojooned – kõrge kaarega kitsad kulmud, strabismus ehk kõõrdsilmsus, allapoole suunatud silma välisnurgad, hüpertelorism, kitsas lõug, kõrge suulagi, kõrge laup, madala asetsusega kõrvad.

Pärandumine

Bainbridge-Ropersi sündroom on autosoom-dominantse pärandumismustriga, aga peaaegu kõik muutused seni on esinenud *de novo* (juhuslikult) ehk kumbki vanematest antud muutust ei kannu, muutus tekib juhuslikult varases loote arenguetapis. On tuvastatud mõned juhud, kus kergema kliinilise pildi ja ASXL3 muutusega isiku järeltulijal on sama muutus. Muutusega isikutel on 50% tõenäosus haigus pärandada järglasele (joonis 1).

Perekonnas, kus tervetel vanematel juba on haige laps, võib olla suurem risk haiguse taasesinemiseks järgnevatel lastel, sest vanematel võib esineda sugurakkude mosaiiksus, kuid taoline olukord on üliharv.



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

Jälgimine ja ravi

Ravi ja jälgimine peab olema multidistsiplinaarne, vajalik on neuroloogilise staatuse jälgimine, arengu hindamine, füsioteraapia, toitumisterapeudi konsultatsioon ja vastavalt sümptomitele teiste eriaala spetsialistide kaasamine.

Prognosis

Elukvaliteet sõltub sümptomite raskusastmest.

Kasulikud lingid:

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

<https://www.facebook.com/groups/288227234667517/>

<https://www.simonssearchlight.org/research/what-we-study/asxl3/>

<https://www.asxl3.com/>

Kasutatud kirjandus

Unique

<https://www.rarechromo.org/media/singlegeneinfo/Single%20Gene%20Disorder%20Guides/Bainbridge-Roper%20syndrome%20ASXL3%20FTNW.pdf>

NORD

<https://rarediseases.org/rare-diseases/asxl3-related-disorder/>

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563693/>

OrphaNet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/352577?name=Bainbridge-Ropers%20syndrome&mode=name>