Syndrom Flynn-Aird

Tomáš Crha

F16017

Charakteristika

- Neurologické onemocnění, dědičné autosomálně dominantním způsobem
- Nástup se obvykle projeví mezi deseti a dvaceti lety, nicméně nejranější případ byl diagnostikován ve věku sedmi, postupem času se počáteční příznaky zhoršují a objevují se i nové příznaky
- Tento syndrom byl poprvé objeven na počátku padesátých let americkými neurology P. Flynnem a Robertem B. Airdem, kteří analyzovali jeden rodový vzorec dědičnosti tohoto onemocnění, celkem se onemocnění projevilo u 10 osob z 5 generací této rodiny
- Není známý přesný mechanismus, pravděpodobně je přítomen defektní enzym, který je zahrnut v neuroektodermální tkáňové složce

Příznaky

- Onemocnění je charakterizováno demencí v raném věku , ataxie , svalové ztráty, atrofie kůže a abnormality očí. Navíc pacienti mají potenciál k nástupu řady dalších příbuzných příznaků, jako jsou: katarakta , retinitis pigmentosa, myiopatie (krátkozrakost), nápadný zubní kaz , periferní neuropatie (poškození periferního nervu), hluchota , svalová a kloubní ztuhlost
- Tyto projevy jsou do značné míry podobné se syndromy Werner, Refsum a Cockayne

Diagnosa

Diagnostika je založena na rozpoznávaní jednotlivých příznaků, nápadná jsou změna na kostře, dále pak rozvíjící se úplná hluchota a oční vady

Léčba

- Pouze tlumení příznaků, není možné nemoc zcela vyléčit
- Genová terapie je v budoucnu možností úplného uzdravení

Zdroje

- https://en.wikipedia.org/wiki/Flynn%E2%80%93Aird_syndrome
- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=2047
- http://westcoastretina.com/july-2011.html