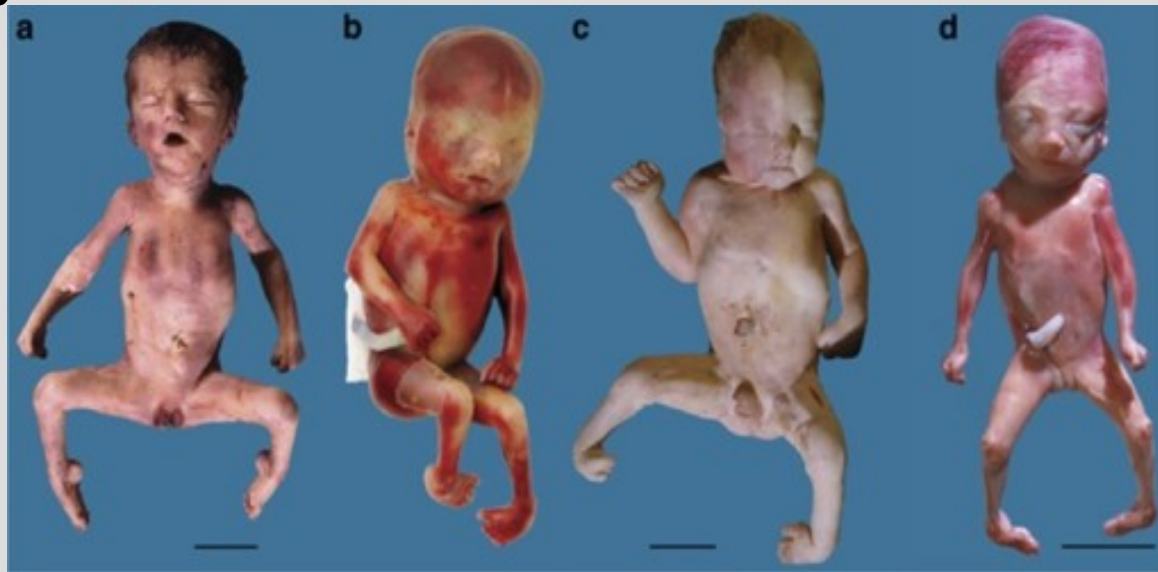


Reštriktívna dermapatia

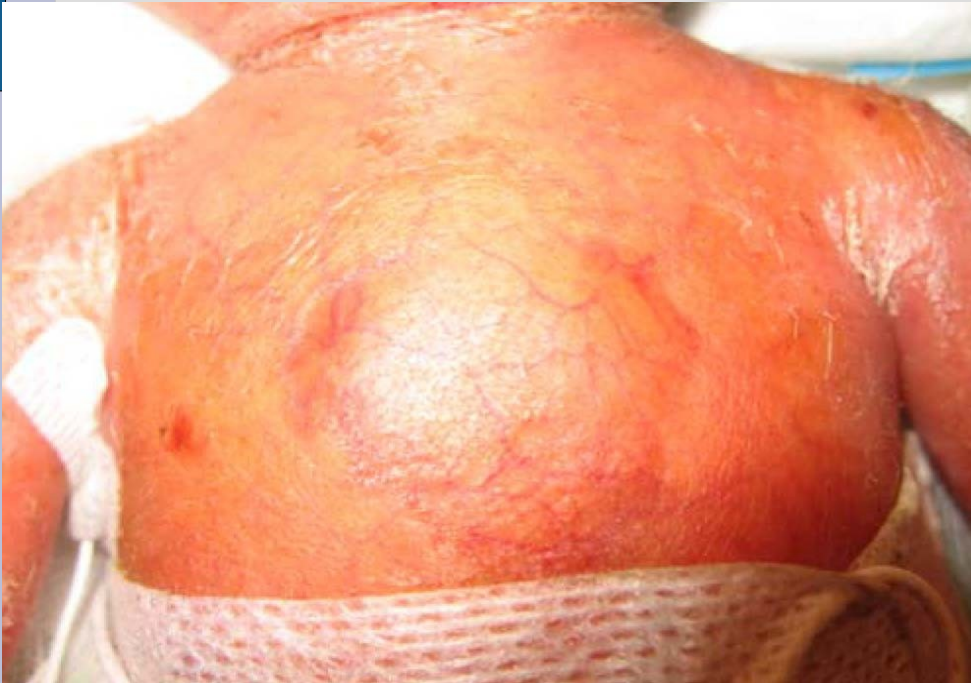
Rebeka Magyarová
F16090

Definícia

- Reštriktívna dermopatia je vzácna genetická choroba novorodencov, ktorá je smrteľná. Patrí medzi autozomálne recesívne gonodermatózy.
- Je charakterizovaná veľmi tenkou a krehkou kožou s prasklinami a jazvami, spájajúcimi sa do typického dysmorfizmu tváre, mnohonásobnej artrogrypózy a fetálnej akinézie sprevádzanou pľúcnou hypopláziou bez neurologických abnormalít.



Mechanizmus



- RD je spôsobená stratou génu ZMPSTE24, ktorý kóduje proteín zodpovedný za
- štiepenie farnesylovaného prelaminu A na zrelý ne-farnezylovaného laminát alebo mutáciou v géne LMNA. To vedie k akumulácii farnezylovaného prelaminu A na jadrovej membráne.
- Mechanisticky je reštriktívna dermatopatia podobná
- syndrómu Hutchinson-Gilford progeria (HGPS), ochoreniu, pri ktorom je posledný krok pri spracovaní lamiel bránený mutáciou, ktorá spôsobuje stratu miesta štiepenia ZMPSTE24 v géne laminátu A.

Ďalšie príznaky a prognóza



- Typické sú zväčšené fontanely, typická tvár a neforemnosť kľúčnych kostí a dlhých kostí
- Histologické abnormality zahrňujú hyperplaziu, zkeratinizovanú epidermis a abnormality podkožného tuku
- Choroba je neliečiteľná

Zdroje

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9217218>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8152880>
- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=1662
- <https://books.google.cz/books?id=EyypCwAAQBAJ&pg=SA72-PA20&lpg=SA72-PA20&dq=restrictive+dermopathy+epidemiology&source=bl&ots=g-HG0FZVjF&sig=fJgLeRxS3cyeLxtWJBBFO4vEcB0&hl=cs&sa=X&ved=0ahUKEwjl66SyqOvZAhWDDuwKHX4KAAAQ6AEIPDAC#v=onepage&q=restrictive%20dermopathy%20epidemiology&f=false>

