

Zellwegerův syndrom

ADÉLA ŠENKOVÁ F16146



Zellwegerův syndrom

- ▶ cerebrohepatorenální syndrom, peroxizomální biogenetická porucha,
- ▶ vrozená (autozomálně recesivně dědičná) progresivní encefalopatie
- ▶ způsobená redukcí nebo deficitem peroxizomálních enzymů peroxizomální nemoc s poruchou metabolismu velmi dlouhých řetězců mastných kyselin
- ▶ postihuje řadu tělních systémů včetně nervového

Příčiny

- ▶ Podstatou je mutace v jakémkoliv z 12 genů řídících správnou funkci peroxizomálních enzymů
- ▶ Následkem této mutace je snížená funkce či úplný deficit peroxizomů v buňkách mozku, játrech a ledvin
- ▶ Peroxizomy jsou drobné nitrobuněčné organely, které mají vliv na buněčný metabolismus - pomáhají rozkládat mastné kyseliny a odbourávat škodliviny

Příznaky

- ▶ Nemoc se projevuje nižší porodní vahou a následným pomalým přibýváním na váze
- ▶ Objevují se i různé neurologické obtíže - poruchy zraku, křeče, celkově snížené svalové napětí
- ▶ Játra nemocných bývají zvětšená a výrazem jejich narušené funkce může být žloutenka
- ▶ Přítomna bývá mentální retardace a poruchy příjmu potravy
- ▶ Z anatomických odchylek jsou přítomné různé abnormality obličeje - ploché záhlaví, vystouplé čelo, zploštělý nos a malá dolní čelist.

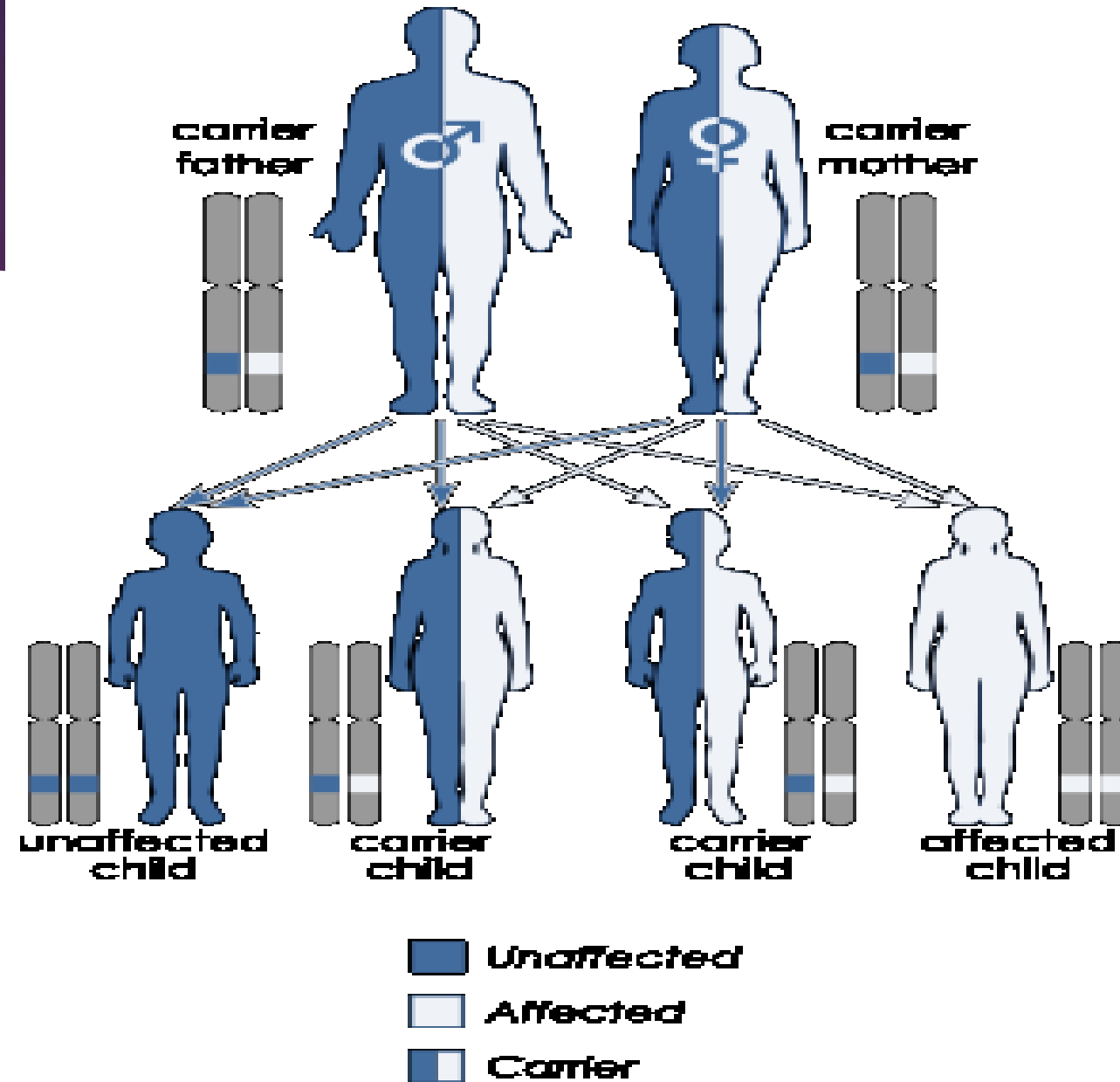
Diagnostika

- ▶ Kromě genetických testů zahrnujících sekvenci genů PEX se biochemické testy ukázaly jako vysoce účinné při diagnostice Zellwegerova syndromu
- ▶ Pacienti se Zellwegerovým syndromem obvykle vykazují zvýšené mastné kyseliny s velmi dlouhým řetězcem ve své krevní plazmě

Léčba a prognóza

- ▶ Prognóza: děti umírají kolem 1. roku života
- ▶ V současnosti není znám žádný lék na léčbu Zellwegerova syndromu, ani standardní léčba
- ▶ Infekce by měly být chráněny před takovými komplikacemi, jako je pneumonie a respirační potíže.

Autosomal recessive inheritance



Zdroje

- ▶ <https://www.wikiskripta.eu>
- ▶ <http://www.stefajir.cz>
- ▶ <http://www.gate2biotech.cz/dedicne-metabolicke-poruchy-z-pohledu-moderni-mediciny/>
- ▶ <https://en.wikipedia.org>