

67

JUBERG-MARSIDI SINDROM

Juberg-Marsidi sindrom (JMS) je iznimno rijedak genetski poremećaj koji je vidljiv pri rođenju (urođen) ili tijekom prvih nekoliko tjedana života (neonatalno razdoblje). Ovaj sindrom prvi su primijetili Richard Juberg i Irene Marsidi 1980. godine kada su uočena tri muška rođaka sa sličnim tjelesnim abnormalnostima i intelektualnim poteškoćama. JMS je uzrokovan promijenjenim (mutiranim) genom na X kromosomu i slijedi X-vezano nasljeđivanje.

Znakovi i simptomi

Fizički nalazi i simptomi povezani s JMS-om u potpunosti su prisutni samo kod muškaraca, a raspon i težina simptoma varira od osobe do osobe. Primarni nalazi uključuju abnormalnosti u mokraćnom sustavu i reproduktivnim organima (urogenitalne abnormalnosti), nizak/odgođeni rast i kraniofacijalne abnormalnosti. Oboljela djeca također imaju teške intelektualne poteškoće, kašnjenja u postizanju razvojnih prekretnica (npr. puzanje, hodanje, itd.), slabost mišića i smanjen tonus mišića (hipotonija). Također mogu imati gubitak sluha, nerazvijenost genitalija (mikrogenitalizam), malformacije ruku i stopala, i/ili abnormalnosti glave i lica (kraniofacijalnog

područja). Kraniofacijalne značajke uključuju abnormalno malu glavu (mikrocefaliju), plosnat ili udubljen most nosa, otvor između očnih kapaka ukošen prema gore (palpebralne pukotine ukošene prema gore), abnormalnosti oka kao što je povećana udaljenost između očiju (orbitalni hipertelorizam) i ispupčeno čelo.

Neke žene koje nose jednu kopiju gena bolesti (heterozigotni nositelji) mogu pokazivati blaže simptome kao što su niska kognitivna sposobnost/koeficijent inteligencije i/ili mikrocefalija.

Potpuni popis značajnih simptoma uključuje:

Glava i vrat

- Abnormalno mala glava (mikrocefalija)
- Nerazvijenost područja oko nosa i usta (hipoplazija srednjeg dijela lica)
- Ispupčeno čelo

Oči

- Široko razmaknute oči (telekantus ili orbitalni hipertelorizam)
- Nabor kapka na unutarnjem rubu (epikantički nabor)
- Oči koje gledaju u križ (strabizam)
- P • rostor između očnih kapaka ukošen prema gore (palpebralne pukotine

ukošene prema gore)

- Neusklađenost očiju u kojoj su jedno ili oba oka okrenuta prema van (egzotropija)
- Oštećenje vida ili sljepoća kao posljedica gore navedenih očnih simptoma

Nos

- Mali trokutasti nos s istaknutim nosnicama okrenutima prema gore
- Plosnat ili udubljen most nosa

Usta

- Široka usta s velikim jezikom koji često strši van
- Abnormalno smješteni i razvijeni zubi

Mišići

- Opušteni, slabi mišići sa smanjenim tonusom od rođenja (neonatalna hipotonija)
- Ukočenost mišića i nekontrolirani nevoljni pokreti mišića (spastičnost)
- Motorički poremećaji kod nekih osoba (nemogućnost hodanja)
- Konvulzivni napadaji kod nekih osoba
- Stopala okrenuta prema unutra kod jednog oboljelog djeteta

Urogenitalni sustav

- Znakovi hipogonadizma (hipogonetalizma) uključujući:
- Nerazvijen ili mali skrotum

(hipoplazija vanjskih genitalija)

- Nespušteni (kriptorhizam) ili vrlo mali testisi
- Mali penis (mikropenis)

Rast i razvoj

- Intelektualne poteškoće
- Odgođeno sazrijevanje kostura i rast kostiju
- Niski rast

- Niska porođajna težina
- Kašnjenja u postizanju razvojnih prekretnica (npr. puzanje, sjedenje, hodanje itd.)

Drugo

- Neuspjeh u razvoju kao dojenče
- Senzor neuralna gluhoća zbog oštećenja živaca ili nerazvijenosti živaca u uhu

- Poteškoće u govoru ili nemogućnost govora
- Malformirani nokti i promjena boje na noktima na rukama i/ili nogama (onihodistrofija)
- Hormonski nedostaci kao što je nedostatak gonadotropina hipofize (npr. slab odgovor na LHRH)