

Гелеофизическая дисплазия

OMIM: 231050

Болезнь описана Юргеном Шпрангером с соавт. в 1971 г.; с тех пор сообщалось примерно о 25 случаях. Название происходит от греческих слов γελοιος (смешной, веселый) и φύσις (природа) и указывает на характерное счастливое лицо больных.

Частые симптомы

Рост. Внутриутробная задержка развития в одной трети случаев; пропорциональная низкорослость; уменьшение размаха рук.

Голова. Полное круглое лицо; короткий вздернутый нос; монголоидный разрез глаз; длинный и сглаженный губной желобок; широкий рот с тонкой верхней губой; утолщенный завиток правильно сформированных ушных раковин; счастливое лицо, постепенно грубеющее с возрастом; турецкое седло в форме башмака.

Конечности. Короткие, с выраженным укорочением трубчатых костей и относительно нормальными эпифизами (только головка бедренной кости после 4 лет выглядит маленькой и деформированной); брахидактилия; широкие диафизы I и V пястных костей, а также проксимальных и средних фаланг на руках; прогрессирующие контрактуры суставов (особенно суставов рук — лучезапястных и межфаланговых).

Сердце. Постепенное утолщение клапанов сердца с их нарастающей недостаточностью.

Прочее. Гепатомегалия; плотная толстая кожа.

Редкие симптомы

Сужение трахеи и главных бронхов; воронкообразная грудная клетка; паралич взора вверх из-за аномалий верхней косой мышцы; близорукость; гипертелоризм глаз; задержка психомоторного развития; эпилепсия; врожденный шелкающий палец; изменения головки бедренной кости, напоминающие ее остеохондропатию (болезнь Пертеса).

Течение и прогноз

Типичное лицо и маленькие кисти со стопами заметны уже при рождении; впоследствии характерные черты лица и задержка роста становятся более выраженными. Двое из описанных детей погибли от стеноза трахеи в возрасте 3 и 4 лет; трое погибли от сердечной недостаточности, вызванной прогрессирующим поражением клапанов сердца, в возрасте 5 месяцев, 1 и 5 лет. У всех выживших детей имеются более или менее выраженные пороки сердца. Двое уже взрослые. Как видно из имеющихся данных, на прогноз больше всего влияют степень сужения трахеи и тяжесть поражения сердца.

Этиология

Наследование аутосомно-рецессивное. Первичное биохимическое нарушение неизвестно, однако обнаружены лизосомные включения в клетках эпидермиса, слизистой оболочки трахеи, печени, хрящей и клапанов сердца, что позволяет считать гелеофизическую дисплазию лизосомной болезнью накопления.

Литература

- Spranger JW et al: Geleophysic dwarfism—a "focal" mucopolysaccharidosis? Lancet 2:97, 1971.
- Koiffmann CP et al: Brief clinical report: Familial recurrence of geleophysic dysplasia. Am J Med Genet 19:483, 1984.
- Spranger J et al: Geleophysic dysplasia. Am J Med Genet 19:487, 1984.
- Shohat M et al: Geleophysic dysplasia: A storage disorder affecting the skin, bone, liver, heart and trachea. J Pediatr 117:227, 1990.
- Wraith JE et al: Geleophysic dysplasia. Am J Med Genet 35:153, 1990.
- Pontz BF et al: Clinical and ultrastructural findings in three patients with geleophysic dysplasia. Am J Med Genet 63:50, 1996.
- Titomanlio L et al: Geleophysic dysplasia: 7-year follow-up study of a patient with an intermediate form. Am J Med Genet 86:82, 1999.



A



Б



В