



VICI SÜNDROOM

ORPHA: 1493 OMIM 242840

Esinemissagedus Vici sündroomi täpne esinemissagedus on teadmata, maailmas on umbes 100 isikut antud diagnoosiga. Esmakordselt kirjeldati seda sündroomi 1988. a.

Ülevaade

Vici sündroom ehk Dionisi Vici Sabetta Gambarara sündroom on väga harv ja tõsine kaasasündinud mitme organsüsteemi häire, millele on iseloomulik *corpus callosumi* agenees, katarakt, okulokutaanne hüpopigmentatsioon, kardiomüopaatia, kombineeritud immuunpuudulikkus, progresseeruv arenguhäire ja omandatud mikrotsefaalia.

Tekkepõhjused

Vici sündroomi põhjuseks on haigusseoseline mutatsioon EPG5 geenis (18q12.3), mis kodeerib olulist autofaagide regulaatorit, ektoopilist P-graanulite autofaagide valku 5, autofaagide võtme regulaatorit. Autofaagia on rakusisene süsteem tundmaks ära vanu või kahjusutunud raku osasid ning juhtimaks nende lagundamisprotsessi. Seejärel saab laguprodukte uuesti kasutusele võtta. Vici sündroomiga isikutel on see protsess tugevalt häiritud.

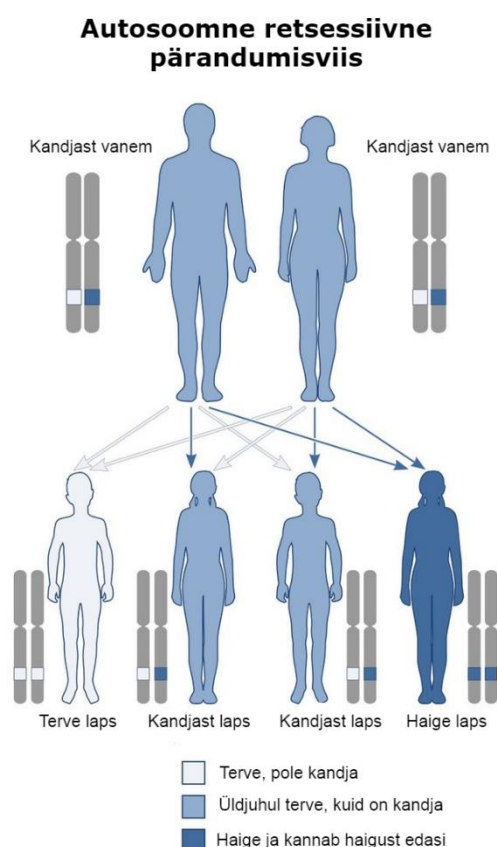
Kliiniline pilt

Vici sündroom diagnoositakse tavaliselt esimestel eluaastatel. Lapse areng on selle sündroomi esinemisel oluliselt aeglasem: lapsed võivad õppida naeratama ja pead hoidma. See-eest iseseisvat istumist ja kõne saavutamist ei ole kirjeldatud. Lapse pea ümbermõõt on enamasti sündides tavapärane, esimese eluaasta jooksul tekib aga mikrotsefaalia (väikepealisus). Esinevad neelamise ja toitmise raskused. Esinevad teised kesknärvisüsteemi struktuuri iseärasused, psühhomotoorse arengu mahajäämus, krambid.

Katarakt on peamine silma patoloogia Vici sündroomi korral, kuid on võimalik ka silma närvi hüpoplaasia, nüstagmid ja fotofoobia. Sageli esineb silmade ja juuste hüpopigmentatsioon. Südame haaratus esineb 90% Vici sündroomiga patsientidel. Kardiomüopaatia võib viia südame puudulikkuseni. Kombineeritud immuunpuudulikkus on sellele sündroomile samuti iseloomulik. Enamusel Vici sündroomiga patsientidest on sagedased hingamisteede infektsioonid, seedetrakti või kuseteede põletikud, võimalik on ka naha ja limaskesta seenpõletik, konjunktiviit, sepsis. Tuumuse hüpoplaasia või aplaasia on kirjeldatud u 20% patsientidest. Esineb skeletilihaste müopaatia, hüpotoonia ja motoorse arengu hilinemine. Mõnel patsiendil esineb näo düsmorfism: huule- ja suulae lõhe, mikrognatia. Võib kaasneda ka sensorineuraalne kuulmislanguus, kilpnäärme, maksa ja neerude haaratus. Hematoloogilisi kõrvalekaldeid on harva täheldatud. Peamiseks surma põhjuseks Vici sündroomiga patsientidel on südamepoolsed probleemid ja rasked infektsioonid.

Pärandumine

Vici sündroom pärandub autosoom-retsessiivselt (vt joonis 1). Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunu mõlemad geeni alleelid kannavad muutust. Sellisel juhul haigestunud isiku kumbki vanem kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on terve ja vanematel seega haigus ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks.



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Vici sündroomile puudub põhjuslik ravi, on võimalik ainult sümptomeid leevendada. Vajadusel kasutatakse krampihoogude vastast ravi. Vajalik võib olla ka sonditoitmine. Olulisel kohal on infektsioonide esinemisel kiirelt antibiootikumravi alustamine. Immuunpuudulikkuse tõttu võivad patsiendid vajada asendusravi immuunoglobuliinidega ja profülaktilist ravi antibiootikumidega. Vaktsineerimine tuleb Vici sündroomiga patsiendil hoolikalt läbi mõelda ja võib-olla mõnest vaktsiinist loobuda. Ühtlasi on südame tervise jälgimine oluline ja vajadusel südamepuudulikkuse ravi rakendamine. Katarakti raviks võib vaja minna kirurgilist sekkumist, kuulmislanguse esinemisel kuulmist parandavaid abivahendeid. Vajalik on ka kilpnäärme, maksa ja neeru funktsiooni regulaarne jälgimine. Mõnikord võib olla vajalik apnoe ravi.

Prognosis

Prognosis on tõsine, patsiendi seisund halveneb kasvades. Surm saabub keskmiselt 42 kuu vanuselt. Prognosi mõjutab peamiselt südamekahjustuse ja immuunpuudulikkuse ulatus.

Kasutatud kirjandus

National Organisation for Rare Disorder

<https://rarediseases.org/mondo-disease/vici-syndrome/>

Orphanet Journal of Rare Diseases

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-016-0399-x>