



EKTODERMAALNE DÜSPLAASIA

ORPHA: 79373 OMIM #305100 #300291 #612132 #225060 #224900 #614941 #129490
#602032 #614940 #601345 #600906 #129900 #614929 #618180 #613573

Esinemissagedus 1/1429 (Hüpoahidroosiline ektodermaalne düsplaasia (HED) 1/15000)

Ülevaade

Ektodermaalne düsplaasia (ED) on häire, mis mõjutab nahka, higinäärmeid, juukseid, hambaid ja küüsi. Mõnedel ED-ga inimestel võib olla ka huule- ja/või suulaelõhe. Iseloomulik võib olla ka lühike kasv, silmade kõrvalekalded, suukuivus ja valgusfoobia. Lisaks võib ED korral esineda probleeme nii immuunsüsteemi kui ka kuulmise ja nägemisega.

Tekkepõhjused

Enam kui 53 geeni ja 3 kromosoomipiirkonda vastutavad enamiku ektodermaalsete düsplaasiate eest, kuna ühe geeni mutatsioonidest võivad tuleneda erinevad fenotüübid. Ektodermaalne düsplaasia tekib siis, kui embrüo koe välimine kiht (ektoderm) ei arene normaalselt. Kui kahjustatud on kaks või enam ektodermist pärinevat kehastruktuuri, loetakse isikul ED.

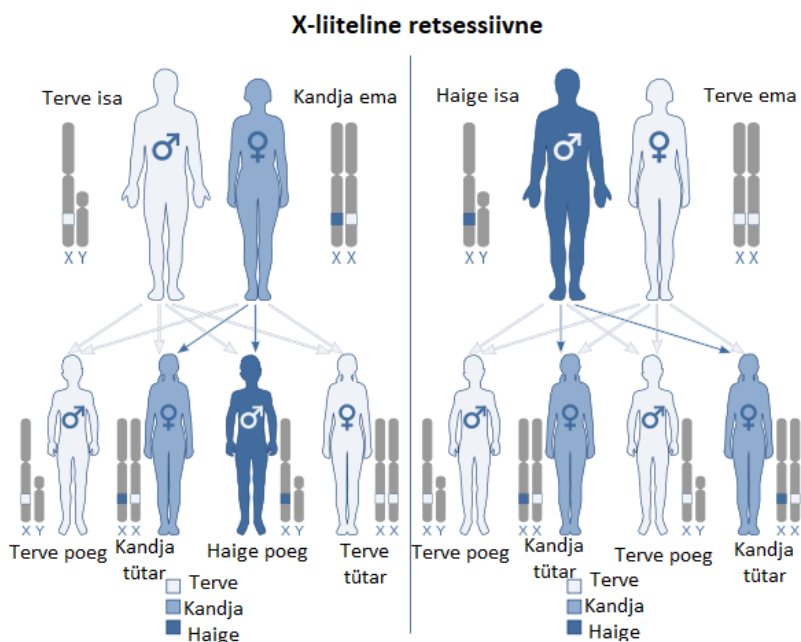
Kliiniline pilt

Ektodermaalset düsplaasiat iseloomustab naha kuivus (peopesade ja jalataldade hüperkeratoos), naha pindmine ketendus ja kalduvus dermatiidile (nahapõletikule). Juuksed on sageli hõredad ja aeglase kasvuga ning kalduvad kaasasündinud või varakult algavale mittepõletikulisele alopeetsiale. Hambad on aeglase kasvuga ja arvult defektsed, sageli düsplastilised (st naelakujulised) ja neil on emaili düsplaasia (areng või struktuur on häiritud), küüned on paksenenud või puuduvad üldse. Higinäärmete arv võib olla vähenenud või üldse puududa, mis põhjustab vastavalt hüpoahidroosi ja anhidroosi (liigvähest ja puuduvat higistamist). Piiratud higistamisvõime tõttu on patsientidel kalduvus kuuma keskkonnaga kokkupuutel füüsilise koormuse korral hüpertermia (ülekuumenemise) tekkeks. Rinnad ja nibud võivad olla mittetäielikult välja arenenud või on neil vähenenud suurus ja tihedus. Pisarate väljavoolusüsteem võib olla välja arenemata või häirunud. Lisaks võivad olla haaratud mitmed süsteemsed seisundid. Silmade ja suu ümbruses on sageli peened lineaarsed kortsud ja need piirkonnad on värvuselt tumedamad. Sageli puuduvad kulmud ja ripsmed. Nägu võib näida väiksena. Huuled võivad olla väljaulatuvad ja kõrvad võivad asetseda peas kaldu.

Pärandumine

Erinevat tüüpi ektodermaalne düsplaasia on põhjustatud erinevates kromosoomides paiknevate teatud geenide mutatsioonist või deletsioonist. Kuna ektodermaalsed düsplaasiad on põhjustatud geneetilisest defektist, võivad need olla päritud või perekondlikult edasi antud. Mõnel juhul võivad need esineda inimestel, kellel ei ole haigusseisundit perekonnas esinenud. Mutatsioonid geenides *EDA*, *EDAR* ja *EDARADD* põhjustavad ED-i. *EDA* on ainus

geen, mis teadaolevalt on seotud X-liitelise hüpodrootilise ektodermaalse düsplaasiaga (XLHED). 95%-l ED'iga inimestest on X-liiteline vorm (joonis 1), mille puhul geeni kannab ema ja see avaldub pojal. X-liitelise vormi puhul avaldub emal hüpodontia (hammade vähesus) ja vähenenud higistamine. Kandjatel naistel on 50% tõenäosus selle haiguse edasikandmiseks oma poegadele ja igal tütreil on 50% tõenäosus pärida defektne geen, olles seega selle kandja.

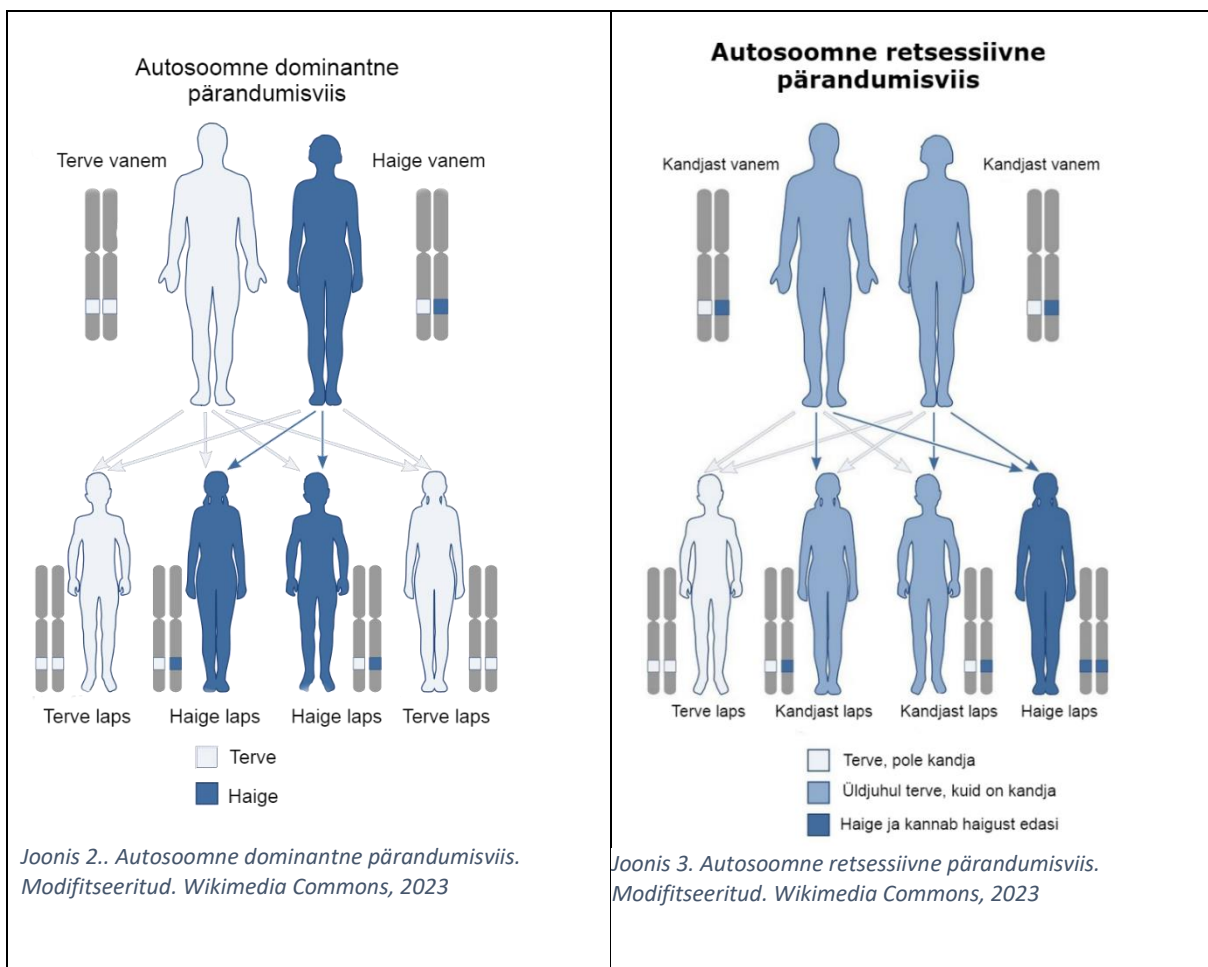


Joonis 1. X-liiteline retsessiivne pärandumine. Modifitseeritud. Wikipedia, 2023

On teada, et geenid *EDAR* ja *EDARADD* on seotud nii autosoom-dominantse pärandumisviisiga (joonis 2) kui ka autosoom-retsessiivse pärandumisviisiga (joonis 3). Nende geenide mutatsioonid moodustavad 5% ED-st.

Autosoom-dominantse pärandumismustri puhul piisab ühe geenikooopia muutusest, et haigus avalduks ehk kui üks vanematest kannab haiguseoselist muutust, siis on iga raseduse korral 50% tõenäosus, et laps pärib antud muutuse.

Autosoom-retsessiivse pärandumismustri korral on haiguse avaldamiseks vaja, et muutust kannaksid mõlemad geenikoopiad. Kuna ühe geenikooopia pärib laps emalt ja teise isalt, siis mõlemad vanemad on ilma haigustunnusteta haiguse kandjad. Sellise pärandumismustri puhul on iga raseduse korral 25% tõenäosus, et laps pärib mõlemalt vanemalt just haiguseoselise muutusega geenikooopia ja haigus avaldub.



Jälgimine ja ravi

Ektodermaalse düsplaasia diagnoosimine ei ole alati lihtne ja diagnoosi kinnitamine võib nõuda mitme erialaarstiga konsulteerimist. Ravi sõltub vanusest. Mõnda ravi saab teha alles siis, kui pea, lõualuu ja nägu on välja arenenud. Ravi eesmärk on taastada hammaste ja suu funktsioon võimalikult varakult lapseas. See võib tähendada osalisi või täielikke hambaproteese või hambakroonide või hambaimplantaatide paigaldamist, olenevalt vanusest. Selleks tuleb regulaarselt hambaarsti külastada, veenduda, et lapse kasvades tehakse kõik vajalikud protseduurid (ka suuhügieeni puudutavad). Vajalik on igapäevane naha kreemitamine ning piisava koguse vee joomine. Ettevaatus sportimisel ja naha ülekuumenemisel.

Prognoos

ED jaoks ei ole spetsiifilist ravi. Patsiendid vajavad varase diagnoosimise ja järgnevate järelkontrollide jaoks sageli multidistsiplinaarset hooldust ja järelevalvet (hambaravi, nahaarst, kirurg, oftalmoloog ja perearstid). Kui haigust ei diagnoosita imikueas piisavalt varakult, võib hüpertermia põhjustada ajukahjustust ja lõpuks surma. Varase diagnoosimise ja piisava ravi korral on enamikul patsientidest normaalne eluiga. ED-ga patsiendid võivad oma ebatavalise füüsilise välimuse ja sotsiaalse aktsepteerimise puudumise tõttu kannatada madala enesehinnangu, ebakindluse ja depressiooni all.

Kasutatud kirjandus

Orphanet

<https://www.orpha.net/>

OMIM

<https://www.omim.org/>

National Institute of Dental and Craniofacial Research

<https://www.nidcr.nih.gov>

National Library of Medicine

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4155886/>