



SLC35A2-CDG

ORPHA: 356961 OMIM #300896

Esinemissagedus: <1 / 1 000 000

Ülevaade

SLC35A2-CDG (glükosüülimise kaasasündinud defekt tüüp 2m) on väga haruldane glükosüülimise defekt, mida iseloomustab sügav arengus mahajäämus, epileptiline entsefalopaatia, hüpotoonia, jämedad näojooned, okulaarsed defektid ja aju morfoloogia ebanormaalsused.

Tekkepõhjused

Glükosüülimine on valkude täiendamise protsess, mille tulemusel sünteesitakse glükoproteiin. Haigus tekib geeni *SLC35A2* (Xp11.23) muutuse tagajärjel. Geen annab juhised glükosüülimiseks vajaliku ensüümi tegemiseks. See ensüüm transpordib uridiin-5'-difosfaat-galaktoosi tsütoplasmast (rakusisesests teedevõrgustikust) Golgi kompleksi (ehitustöökotta), kus see toimib glükosüüldoonorina - oluline glükaanide sünteesiks ja nende modifitseerimiseks siaalhapetega.

Kliiniline pilt

Tüüpiliselt tekivad sümptomid varajases imikueas. Esimese elukuu jooksul tekivad krambihood, alguses lihaste kanguse ja jäigastumisega ning hiljem tekivad epileptilised spasmid. Võib juhtuda, et antiepileptilised ravimid ei aita. Patsientidel enamasti esineb aju funktsiooni häired, ebatavalised näojooned ja hüpotoonia. Enamasti esineb tõsine intellektipuue ja arengust mahajäämus. Tihti omandavad lapsed vaid võime istuda ja roomata. Võivad esineda ka kuulmis- ja nägemisraskused. Sagedasemad sümptomid on välja toodud tabelis 1.

Tabel 1. SLC35A2-CDG sagedasemad sümptomid

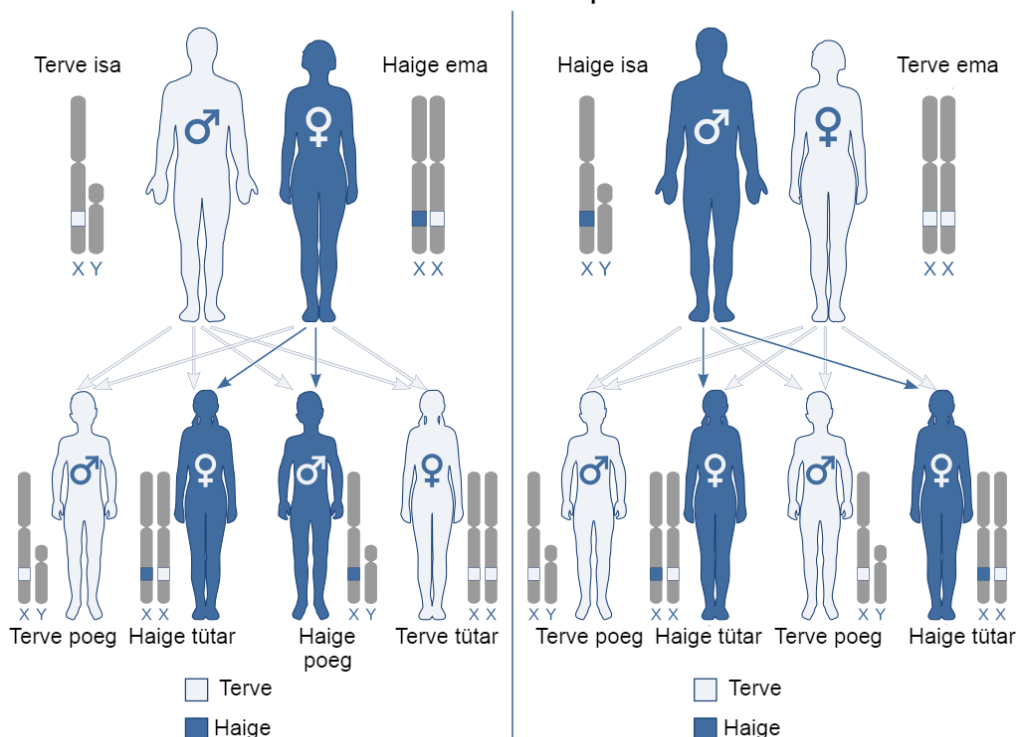
| Väga sageli | Sageli |
|-----------------------------|---|
| Närvisüsteemi anomaaliad | Silmade, käte, aju valgeaine, immuunsüsteemi, naha ja hingamissüsteemi anomaaliad |
| Skeletisüsteemi anomaaliad | Distaalsete kehaosade luude hüpoplaasia/aplaasia (vaegmoodustis/välja arenematus) |
| Globaalne arengu mahajäämus | Väikeeaju atroofia (väiksus) |

| | |
|---|---|
| Hüpsarütmia (infantilsetele spasmidele väga iseloomulik leid EEG-l) | Nägemislangus |
| Lihashüpotoonia | Toitmisraskused, kasvupeetus, lühike kasv |
| Vaimse arengu mahajäämus | Mikrotsefaalia – väike peaümbermõõt |
| Krambihood | Skolioos |

Pärandumine

Haigus pärandub X-liiteliselt dominantsetl. Enamasti esineb haigus naistel, kuna neil on kaks X kromosoomi. Meestel esineb haigus mosaiiksel juhul (mõnedes rakkudes muutus). Haiged mehed ei pärandata muutust edasi oma poegadele, kuid kõik tütred on haiged. Haigete naiste korral on 50% tõenäosus, et laps pärib sama haiguse.

X-liiteline dominantne pärandumine



Mõned X-liitelised dominantnsed haigused on poissloodetele letaalsed ning mõnede haiguste korral on naistel leebem kliiniline pilt.

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

Jälgimine ja ravi

Spetsiifiline ravi puudub. On olemas mõned ravisoovitused ning uuringud on hetkel käimas.

- Suukaudne D-galaktoosi toidulisand on näidanud edu sümptomite leevendamisel.
- Epilepsia korral võib abi olla antiepileptilistest ravimitest.

- Kasvupeetuse ja toitmisraskuste korral võib vaja minna toitmissondi. Patsiendid peaksid tarbima kõrge kalorisaldusega ravijooke.
- Vajalik on füsioteraapia ja logopeedia.
- Juhupõhine lähenemine ja vajadusel korrigeerimine.

Vajalikud iga-aastased kontrollid, silma läbivaatused ning maksanäitajate, kilpnäärme ja verehüübe analüüsid.

Prognosis

Tõenäoliselt kujundab haiguse raskusastet X-inaktivatsiooni määr (naistel lülitatakse igas rakus juhuslikult üks X-kromosoom välja, mida rohkem muutusega kromosoomi inaktiveeritakse, seda kergem kliiniline pilt). Prognosis sõltub sümptomite raskusastmest. Haigusesse suremus ei ole väga suur.

Kasulikud lingid

<https://cdgcare.org/>

<https://fcdgc.rarediseasesnetwork.org/>

[SLC35A2 - CDG Type 2M Parent Support Facebook Group](#) – tugigrupp vanematele

[SLC35A2-CDG Scientific Articles on Pubmed](#) - teadusartiklid

Kasutatud kirjandus

MedLinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/slc35a2-congenital-disorder-of-glycosylation/#frequency>

Orphanet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/356961?name=SLC35A2-CDG&mode=name>

<https://www.orpha.net/en/disease/sign/356961>

<https://www.orpha.net/en/disease/gene/SLC35A2?name=&mode=name>

OMIM

<https://www.omim.org/entry/300896>

CDG Hub

<https://www.cdghub.com/cdg/slc35a2/>

Witters P et al 2020 „Clinical and biochemical improvement with galactose supplementation in SLC35A2-CDG.“ Genet Med. 2020 Jun;22(6):1102-1107. doi: 10.1038/s41436-020-0767-8. Epub 2020 Feb 27. PMID: 32103184; PMCID: PMC7275909.

Vals M-A, Joost K, Malpuu L, Öunap K. „N-glükosüülimise kaasasündinud defektid: kirjanduse ülevaade ja haigusjuhu kirjeldus.“ Eesti Arst. 2014 ;93(1):41–46. <https://doi.org/10.15157/ea.v0i0.11734>

GeneReviews. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1332/>