

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

КАБУКИ СИНДРОМ

Kabuki - МКБ Q87.0



Кабуки синдром е ретка генетска болест која се појавува при едно од 32.000 новороденчиња. Изгледот на болното дете (фенотипот) потсеќа на шминката на актерите во најстариот јапонски театар, Кабуки.

Актерите во Кабуки театарот надворешниот агол на очите го цртале нагоре и настрана. Во дел од литературата се употребува изразот „синдром на кабуки шминка“. Понекогаш се употребува и епимоничното име Niikawa-Kuroki синдром. Очите биле посебно истакнувани во Кабуки. Многу актери го жртвувале своето здравје и цртале поголеми очи. Кога представата завршувала, актерот се замрзнувал, го усмерувал погледот во една точка и ги искосувал очите. За оваа болест е значителен специфичниот изглед во комбинација со душевна заостанатост. Истражувања на фамилии со Кабуки синдром откриваат дека преовладува автосомно доминантно наследување.

Историја

За прв пат е опишана во 1981 година од јапонските доктори Niikawa и Kuroki. Првото истражување покажало дека 58 од 60 деца со оваа болест се јапонци. Повеќе од една деценија, оваа болест во медицината била третирана како јапонска болест. Во 1992 година веќе било очигледно дека луѓето од сите раси можат да ја имаат болеста. Случаи на болеста биле откриени во Северна Америка, арабски држави и Белорусија.

Причини за синдромот



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Етиологијата не е во целост разјаснета и покрај големиот број истражувања. Застапеноста е едаква кај двата пола. Во 2011 година биле прегледани 110 фамилии со фамилијарен Кабуки синдром и во 81 од случаите била откриена MLL2 генетска мутација, но тоа не е абсолютен показател на болеста. Дијагнозата сеуште е основна врз клиничката слика, а нови истражувања постојано се изведуваат.

Знаци на болеста

Niikawa и соработниците, откако анкетирале повеќе научници, избрале 5 главни знаци на Кабуки синдромот:

- изглед – долги очни капаци, свиткани и често испрекинати веѓи, широк и сплескан нос со рамен врв,
- патологија на черепот и микроцефалија, готско усно небо, забни аномалии, застој во растот, кратки прсти (особено петтиот прст), зголемена мобилност на зглобовите, сколиоза
- изменети дерматоглифи на прстите,
- интелектуална попреченост од различен степен. Просечен IQ е 60-80. Децата со овој синдром се повеќе склони кон аутизам,
- постнатална заостанатост во растот.

Други симптоми/знаци:

- патологии на кардиоваскуларниот систем, вродени срцеви болести
- хируршка патологија - кила (папочна, ингвинална, дијафрагмална), атрезија на анусот
- проблеми при абсорпција- малабсорпција, дискинезија на биларниот тракт
- патологија на уринарниот тракт - дисплазии, подковичаст бубрег, разделување на бубрежното леѓенче, обструкција на уретрите
- малформации на надворешните полови органи - криптохидеизам, микропенија
- имунитет - децата често имаат инфекции на горните респираторни патишта и воспалени на плуката. Се случува и воспалени на средното уво.
- ендокрина патологија - хипогликемија, дијабетес, вроден хипотероидизам, дебелост. Може да биде намалено нивото на хормонот за раст. Девојчињата имаат преран полов развој.
- хематолошки нарушувања - идиопатска тромбоцитопенична пурпура, автоимуна хемолитична анемија, полицитемија, нонатална хипербилирубинемија.
- нарушувања на сетилата - миопатија, астигматизам, непотполна атрофија на очниот нерв, изгуба на слухот.
- невролошка патологија - од раѓање може да се намалат рефлексите за цицање и голтање. Парализа на нерви, нистагмус, страбизам. Една третина од децата имаат мускулна хипотензија, која може да трае подолго. Во тек на растот, децата заостануваат психолошки и физички, доаѓа до неускладеност во движењето и закаснување при развој на говорот. Може да се јави тресење на рацете или



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

стапалата. Епилепсија се појавува во сите возрасни групи, а при женските е почеста.

Дијагноза на Кабуки синдромот

Дијагнозата е основана на клиничката слика, а се потврдува со преглед на хромозомите. Моментално е во тек истражување за мутација на генот MLL2. Некои други генетски болести имаат слични карактеристики и затоа е важна диференцијалната дијагноза. Со употреба на голем број лабораториски истражувања треба да се откријат можните нарушувања на одредени органи и системи.

Лекување

Специфична терапија не постои. Се користат терапии и интервенции за постоечките нарушувања, хируршко лекувања при срцеви малформации, пластична интервенција при деформација на тврдото небо и сл. При намалувања на слухот е потребна консултација со ОРЛ специјалист и донесувања одлука за слушен апарат. Децата со Кабуки синдромот имаат потреба од прилагодување на социјалното опкружување. Фамилиите имаат потреба од психолошка и материјална поддршка за одгледување на такво дете.

Во јануарското издание на водечкиот амерички весни PNAS беше објавено истражување за третман на душевни ретардации при Кабуки синдромот. Главниот аспект на терапијата е употреба на храна со малку шеќери. Таквата прехрана ја зголемува неврогенезата. Истражувањето било изведено на лабораториски глумци на универзитетот Johns Hopkins. Докажано е повисоко ниво на обнова на нервните ткива во мозокот на животните.

Познато е дека кетонските тела се последица од разградбата на масти. Тие настануваат кога нема доволно шеќери во прехраната. Кетоните во одредени случаи претставуваат храна за мозокот, но истовремено зголемената концентрација може да делува и на функционирањето на централниот нервен систем.

23-ти октомври е Ден за подигнување на свеста за ова заболување се прославува во многу држави.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ALKALOID
SKOPJE
Health above all



M E D I S



MEDIJA PLANET

