

Pregled bolnikov z Nethertonovim sindromom v Sloveniji v zadnjih 30 letih

Meta Smerkolj, Andreja Kauran,
Olga Točkova, Manca Velkavrh,
Nina Emeršič, Maruša Debeljak, Aleš Maver,
Gorazd Rudolf, Mateja Starbek Zorko,
Vlasta Dragoš, Tadej Avčin, Gašper Markelj

Izhodišča

Nethertonov sindrom je avtosomno recesivno dedna genodermatoza z značilno eritrodermijo, povzročeno s patogenimi različicami (mutacijami) v genu SPINK5, ki vodijo v zmanjšanje inhibicije proteolitičnih encimov kože s strani proteina LEKTI. Vrsta mutacije in preostalo izražanje proteina LEKTI sta lahko povezana z resnostjo klinične slike. Predstavljamo prvi opis kliničnih in genetskih značilnosti kohorte slovenskih bolnikov z Nethertonovim sindromom, ki smo jih v preteklih 30 letih obravnavali v Univerzitetnem kliničnem centru v Ljubljani.

Material, preiskovanci in metode

Analizirali smo dokumentacijo bolnikov ter primerjali klinične slike, čas do postavitve klinične in genetske diagnoze in njihove genetske mutacije. Glede na stopnjo težav smo bolnike razvrstili v pet skupin.

Rezultati

Predstavljamo 7 bolnikov z Nethertonovim sindromom v starosti 4 mesece do 30 let. Vsi bolniki so imeli v prvih petih letih življenja resno klinično sliko. Slabše so pridobivali telesno maso, štirje pa so imeli v prvih mesecih hudo bakterijsko okužbo.

Zaključki

Predvidevamo, da imajo bolniki z različnimi homozigotnimi mutacijami gena SPINK5 heterogeno klinično sliko. V opisani kohorti imamo štiri bolnike s homozigotno mutacijo, dva bolnika s homozigotno mutacijo bližje NH2-koncu proteina pa imata blažjo klinično sliko. Najhujšo klinično sliko ima bolnica z intronsko mutacijo, ki vodi v razpad mRNK in popolno odsotnost izražanja proteina LEKTI.

Ključne besede: Nethertonov sindrom, nacionalna kohorta, genetika, zapleti.

Meta Smerkolj, dr. med.

Zdravstveno varstvo šolskih otrok in mladine, Zdravstveni dom Ljubljana – Center
Metelkova ulica 9, 1000 Ljubljana, Slovenija

Andreja Kauran, dr. med.

Otroški oddelek, Splošna bolnišnica Celje
Oblakova ulica 5, 3000 Celje, Slovenija

Olga Točkova, dr. med.

Otroški oddelek, Dermatovenerološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Gradiškova ulica 10, Ljubljana, Slovenija

Manca Velkavrh, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija

Nina Emeršič, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični

center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija

**doc. dr. Maruša Debeljak, spec. lab.
med. gen.**

Klinični inštitut za specialno
laboratorijsko diagnostiko, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

doc. dr. Aleš Maver, dr. med.

Klinični inštitut za genomsko medicino
Univerzitetni klinični center Ljubljana
Šljajmerjeva 4, Ljubljana, Slovenija

mag. Gorazd Rudolf, dr. med

Klinični inštitut za genomsko medicino
Univerzitetni klinični center Ljubljana
Šljajmerjeva 4, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Mateja Starbek Zorko, dr. med

Otroški oddelek, Dermatovenerološka
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Gradiškova ulica 10, Ljubljana,
Slovenija in
Katedra za dermatovenerologijo
Medicinska fakulteta, Univerza v
Ljubljani

prim. Vlasta Dragoš, dr. med.

Otroški oddelek, Dermatovenerološka
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Gradiškova ulica 10, Ljubljana,
Slovenija

prof. dr. Tadej Avčin, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo,
revmatologijo in klinično imunologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska
fakulteta, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija

asist. Gašper Markelj, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo,
revmatologijo in klinično imunologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija