

Zellwegerův syndrom

Též nazývaný **cerebrohepatorenální syndrom**, **peroxizomální biogenetická porucha**, **Zellwegerovské spektrum**. Jedná se o vrozenou (autozomálně recesivně dědičnou) progresivní encefalopatii, kterou jako první popsal Hans Zellweger roku 1964.

Příčina

Podstatou je mutace v jakémkoliv z 12 genů (viz *peroxin-1 (PEX1)*, *peroxin-12 (PEX12)*), řídících správnou funkci peroxizomálních enzymů. Následkem této mutace je snížená funkce či úplný deficit peroxizomů v buňkách mozku, játrech a ledvin. Funkcí peroxizomů je katalyzovat přeměnu peroxidu na kyslík a vodu pomocí enzymu katalázy. Díky čemuž degradují mastné kyseliny s dlouhými řetězci a odbourávají škodliviny.

Četnost

Nejvíce v Kanadě – 1:12 000 kontra **nejméně** v Japonsku – 1:500 000.^[1]

Příznaky

Projevující se již od narození **morfologickými** i **funkčními** odchylkami:

- kraniofaciální dysmorfie (vysoké čelo, hypoplastické supraorbitální oblouky, zploštělý nos, malá mandibula, velká přední fontanela),
- porucha zraku (glaukom, katarakta, nystagmus),
- porucha sluchu,
- mentální retardace,
- hepatomegalie spojená se sníženou funkcí jater a následnou žloutenkou,
- postižení funkce ledvin na základě cystické dysplazie,
- křeče,
- celková svalová hypotonie znemožňující mobilitu a příjem potravy,
- krvácení v GIT,
- zvýšená hladina mědi a železa v krvi.

Léčba a prognóza

Jedná se o vrozenou poruchu, tudíž není možné vyhnout se jí prevencí. V současné době neexistuje žádný lék. Používá se pouze symptomatická a podpůrná léčba.

Prognóza: děti umírají kolem 1. roku života.^[2]

Odkazy

Související články

- Peroxisomy
- Peroxisomální onemocnění

Reference

1. STEINBERG, SJ, GV RAYMOND a NE BRAVERMAN, et al. *Zellweger Syndrome Spectrum : Peroxisome Biogenesis Disorders* [online] . 12.12. 2003 vydání. 2003. Dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301621>>.
2. JURÁNKOVÁ, Zdeňka. *Zellwegerův syndrom* [online]. [cit. 2014-10-18]. <<http://lekarske.slovníky.cz/pojem/zellwegeruv-syndrom/>>.

Použitá literatura

- GHR,. *Zellweger syndrome* [online]. [cit. 2015-04-18]. <<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/zellweger-spectrum-disorder>>.
- THEMED,. *Zellweger syndrome* [online]. [cit. 2015-04-18]. <<http://themedicalbiochemistrypage.org/zellweger.php>>.
- DISABLEWORLD,. *Zellweger syndrome* [online]. [cit. 2015-04-18]. <<http://www.disabled-world.com/disability/types/zellweger-syndrome.php>>.

