



10. Nietypowe zespoły, których nazwy wywodzą się od nazwisk



Tłumaczenie: dr n. med. **Monika Dudzisz-Śledź**


Nieszczęściem jest chorowanie na jakąkolwiek chorobę, ale chorowanie na chorobę, która występuje rzadko, jest podwójnym nieszczęściem: pacjent musi często długo czekać na rozpoznanie i musi też przez całe życie wspólnie ze swoim lekarzem borykać się z chorobą.



[Nazwy zespołów w porządku alfabetycznym wg nazwisk – przyp. red.]


Zespół Alporta. Sprzężona z chromosomem X lub autosomalna recesywna neurogenna głuchota czuciowa z odmiedniczkowym zapaleniem nerek, krwimoczem i niewydolnością nerek (zapalenie kłębuszkowe nerek + miejscowo pogrubiała i miejscowo ścieńczała błona podstawna). Postaci, których dziedziczenie jest sprzężone z chromosomem X, są spowodowane mutacjami w genie COL4A5, który koduje łańcuch α -5 kolagenu typu IV. Na ogół pacjenci (mężczyźni) umierają w wieku 20-30 lat. 

Zespół Aspergera. Cechy autystyczne (p. rozdz. 4) bez typowej dla autyzmu samotności i problemów związanych z mową. Choroba ma łżejszy przebieg od autyzmu. Możliwe jest nauczenie lepszego rozpoznawania emocji oraz przewidywania reakcji emocjonalnych. 

Zespół Bardeta-Biedla. Dystrofia siatkówki, ↓ iloraz inteligencji, hipogonadyzm, otyłość (\pm polidaktylia) + zaburzenia na poziomie nerek (pałeczkowatość lub spłaszczenie kielichów nerkowych, torbiele lub uchyłki w kielichach nerkowych, wrodzona płatowatość nerek). Brak niedowładu kończyn dolnych pozwala na odróżnienie tego zespołu od zespołu Laurence-Moona-Biedla (patrz dalej w tym rozdziale). M:K \approx 47:41. Locus genetyczny: 16q13-q21 (recesywny). Większa zapadalność została stwierdzona w Nowej Fundlandii (1:17 500 w porównaniu z 1:160 000 w innych miejscach).  

Zespół Battena (młodzieńcza ceroidolipofuscynoza). Zwiększona apoptoza fotoreceptorów i neuronów spowodowana defektem w genie CLN3 prowadzi do pogorszenia wzroku, demencji w dzieciństwie, drgawek, ataksji, spastyczności, atetoz, dystonii oraz śmierci w młodym wieku (w wieku lat kilkunastu). **Badania:** barwniki lipidowe w limfocytach i moczu. 

Dystrofia mięśniowa Beckera. Choroba jest sprzężona z chromosomem X, podobnie jak choroba Duchenne'a, ale początek choroby występuje później, progresja następuje wolniej i częściej występuje poszerzenie łydek. Może dojść do zajęcia serca (~50%). **Przyczyna:** Np. mutacja genu dystrofiny (defekty Xp-21) polegająca na zamianie lizyny na glutaminę w dystrofinie. **Leczenie:** Niewielka reakcja na steroidy – należy podjąć próbę ich stosowania i obserwować pacjenta, wg wskazówek eksperta; należy monitorować poziom kinazy kreatynowej w osoczu.  

Zespół Beckwitha-Wiedemanna. **Objawy:** Duży język i duże nerki, przerost połowiczny, małomózgowie, hipoglikemia, przepuklina pierścienia pępkowego oraz wcześniej występujące problemy z karmieniem. Ryzyko nowotworu: 8%: połowa z tych przypadków to guz Wilmsa (rozd. 2). Geny odpowiedzialne za ten zespół znajdują się w locus 11p15; zaburzenia ich regulacji mogą prowadzić do nadmiernego wytwarzania insulinopodobnego czynnika wzrostu 2. 

Choroba Bourneville'a (stwardnienie guzowate, łac. *epiloia* = padaczka, niska inteligencja + gruczolaki łojowe). W wielu narządach występują uwapnione guzy hamartomatyczne. Dziedziczenie autosomalne dominujące: locus 9q34 (TSC1 – gen kodujący hamartynę) oraz 16p13 (TSC2 – gen kodujący tuberynę; mutacje w tym genie są najpoważniejsze). **Rokowanie:** często zmiany łagodne.

- **Oun/oczy:** Gwiazdziak podwysciótkowy olbrzymiokomórkowy*, drgawki, wodogłowcie, zwapnienia okołokomorowe, niski iloraz inteligencji, guzki w obrębie siatkówki* i achromatyczne plamki.
- **Skóra:** Odbarwione plamy (widoczne w świetle lampy Wooda)*, guzki Pringle'a (brodawkowate nosowo-wargowe naczynekowłókniaki*; ryc. 1) plamy barwnikowe koloru kawy z mlekiem, rumień w kształcie motyla, włókniaki okołopaznokciowe*, blaszki w okolicy krzyżowej (plamy szagrynowe, skór podobna do skóry rekina), brodawki skórne.
- **Usta:** „Dołkowate” zmiany w szkliwie, włókniaki dziąseł.
- **Oczy:** *Phacomata* (białe lub żółte guzy w obrębie siatkówki, występują w ok. 50% przypadków).
- **Kości:** Zmiany sklerotyczne, torbiele paliczków, hiperteloryzm.
- **Nerki:** Naczynekomięśniakotłuszczaki*, liczne torbiele, krwimocz.
- **Zęby/włosy:** „Dołkowane” szkliwo; włókniaki dziąseł; białe włosy.
- **Płuca:** Obraz plastra miodu, odma opłucnowa, „mięśniowa hiperplazja płuc”.
- **Serce:** Mięśniaki prążkowanokomórkowe*, ↑ ciśnienie tętnicze, kardiomiopatia, krwiak osierdzia.
- **Węzły chłonne:** *Lymphangiomyomatosis**, guz Castelmiana.
- **Jelita:** Polipy ± polipowatość Peutza-Jeghersa.
- **Wątroba i otrzewna:** Zespół Carneya (rozd. 11). Również: przedwczesne dojrzewanie.

Rozpoznanie: Stwierdzenie 2 kryteriów większych (*) lub jednego większego (*) i dwu mniejszych. ☒,

Badania: Badanie dna oka, badania czaszki, TK/MRI, EEG, USG serca i nerek.

Ukryte twarze Jacka, trochę prochu strzelniczego – i iskra

Jesteśmy otoczeni przez eponimy czczące pamięć Znakomitości i Dobra, z wykładów Reitha i nagród Bookera, aż po sto stopni zawartości alkoholu Jacka Danielsa i Johnniego Walkera. Eponimy medyczne są utrwalane w czymś, co jest prawie oszałamiające: istnieją ukryte w naszych umysłach. Stronimy od dziwacznych, przerażających i przyziemnych nazw, a potem, po latach, jakbyśmy grali w trochę okropną grę „snap”, kojarzymy te cechy z osobą siedzącą naprzeciwko nas i mówimy: „Dandy-Walker!” lub „Prader-Willi!”. Mamy półtorej talii kart (84 karty) do gry, do tego kilka dzokerów, i gra ta może być zarówno fascynująca, jak i przerażająca. Ale wraz z upływem lat stajemy się coraz bardziej ciekawi ludzi, którzy kryją się za tymi eponimami. Czytamy o tych konowałach i geniuszach – ale zawsze jest to raczej niesatysfakcjonujące: historia pokazuje nam wszystko z wyjątkiem jednej rzeczy, którą chcemy zobaczyć: iskry, która powoduje, że te nazwy wywodzące się od eponimów mają szczególnie oryginalny charakter. Godzimy się z tym, że możemy zobaczyć tylko jedną twarz waleta. Upływa wiele lat i niewytłumaczone zdarzenia uczą nas, że wszystkie karty mają ukryte twarze, których nigdy wcześniej nie widzieliśmy lub których nigdy wcześniej nie znaleźliśmy. W związku z tym pojawia się możliwość, że te ukryte twarze odnoszą się do siebie. Jest to odczucie, które towarzyszy nam kiedy przywołujemy nazwiska Dandy i Walker oraz inne: odczucie, że nie jesteśmy sami – że ktoś nam towarzyszy.

Niezależnie od tego, czy jesteśmy koneserami Johnniego Walkera lub Dandy'ego-Walkera i jego rozpoznania, polegamy na zatajonych procesach odchodzących w ciągu wielu lat w niepamięć, procesach, podczas których powstaje spirytus palący się jednostajnym płomieniem po zmieszaniu z prochem strzelniczym i wznieceniu iskry. Ten „jednostajny płomień” jest starą definicją zawartości alkoholu powyżej 100%.¹ Jest to również nasza nagroda za przeniesienie suchej wiedzy na doświadczeniu, przez ukryte procesy fermentacji i destylacji.

1 Jakość spirytusów była oceniana na podstawie próby z prochem strzelniczym: mieszanina wody i alkoholu „sprawdziła się”, jeśli po nalaniu na proch strzelniczy i wznieceniu iskry proch z mieszaniną palił się jednostajnym ogniem. Jeśli tak się nie działo, płyn był zbyt słaby. Płyn, który „się sprawdził”, był określany jako płyn zawierający 100° alkoholu. ☒