

# **MuLiBrEy nanism**

- **Нанизм Mulibreu** – это крайне редкое аутосомно-рецессивное генетическое расстройство, которое характеризуется глубокими задержками роста и отличительными аномалиями мышц, печени, головного мозга и глаз. Акроним Mulibreu расшифровывается как (MU)scle [мышцы], (LI)ver [печень], (BR)ain [мозг] и (EY)e [глаза].

# Эпидемиология

- Нанизм Mulibrey – это редкое заболевание, которое развивается у мужчин и женщин в равных соотношениях. Приблизительно 110 пациентов было зарегистрировано во всем мире. Большинство случаев было зарегистрировано в Финляндии, но они также фиксировались в Северной Америке, Южной Америке, Центральной Америке, в Испании, Франции и в Египте.

# Причины

- Нанизм Mulibrey вызывается аномалией в гене TRIM37, который локализован на хромосоме 17 в регионе 17q22-q23. Это расстройство имеет аутосомно-рецессивный тип наследования

# Главные признаки:

- задержка роста (нанизм);
- характерные рентгенологические признаки (узкие длинные кости с толстым кортикальным слоем и узким медуллярным каналом, низко расположенное мелкое, J-образное турецкое седло);
- характерные черепно-мозговые аномалии (скафоцефалия, треугольное лицо, высокий и широкий лоб, низкая переносица, телекант);
- характерные глазные проявления (желтые пятна на сетчатке глаза преимущественно в периферических областях);
- аналогичное заболевание у сиблинга.

# Дополнительные признаки:

- - тонкий высокий голос;
- гепатомегалия;
- кожные невусы яркой окраски;
- фиброзная дисплазия длинных трубчатых костей.

# Диагностика

- Нанизм Mulibrey может быть диагностирован при рождении после тщательного клинического обследования, после определения характерных физических проявлений и после проведения специализированных тестов. Такие тесты могут включать рентген, ЭКГ или молекулярно-генетическое тестирование гена TRIM37, которым можно будет точно подтвердить диагноз.

# Лечение

- Перикардит может быть вылечен хирургией. Диуретики и дигоксин могут быть предписаны для контроля над прогрессирующей сердечной недостаточностью. Заместительная гормональная терапия должна назначаться детям с дефицитом гормона роста, лицам с задержкой полового созревания, с редкими или очень легкими менструальными периодами, гипотиреозом, гипoadренокортицизмом и с аномалиями яичников или яичек. Другими методами лечения можно будет только контролировать симптомы и общее состояние здоровья пациента.







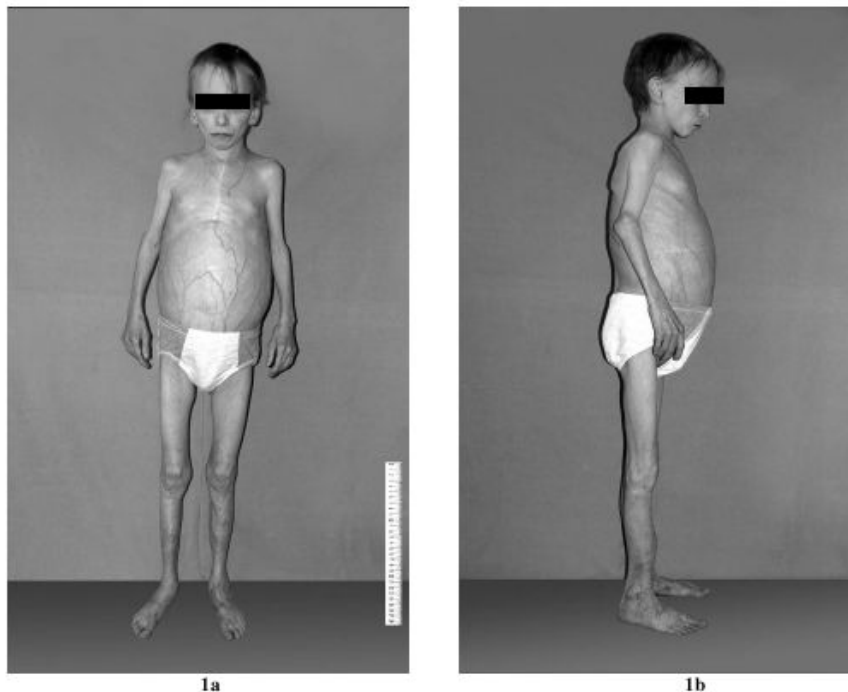


## IMAGES IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY

### Mass Ascites in Mulibrey Nanism

L. Husova<sup>1</sup>, P. Husa<sup>2</sup> and T Brychta<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Hepatology and Gastroenterology, <sup>2</sup>Department of Infectious Diseases, <sup>3</sup>Department of Cardiology, Faculty of Medicine Masaryk University and Faculty Hospital Brno, Brno, Czech Republic, email: phusa@fnbmo.cz



**Fig. 1:** Mass ascites in 22-year-old male with Mulibrey nanism (124 cm high, weight 29 kg, waist circumference 86 cm)

Multiple malformation syndrome (Mulibrey nanism) is a rare disease originating from a genetic basis. It is an autosomal recessive hereditary disease, which originates prenatally by mutation in tripartite motif 37 (TRIM37) gene, which codes peroxisomal TRIM37 protein of unknown function. The occurrence of Mulibrey

nanism has most frequently been described in Finland; in other countries only isolated cases have been published. In the Czech Republic, there is only a single patient case described<sup>1</sup>. The name Mulibrey nanism is derived according to the most frequently discovered clinical symptoms: **M**uscle – muscle hypotrophy, **L**iver – hepatomegaly,