

## :: Πρωτογενής υπερτροφική οστεοαρθροπάθεια

Αριθμός Orphanet: ORPHA248095

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η πρωτογενής υπερτροφική οστεοαρθροπάθεια (PHO) είναι μια γενετικά και κλινικά ετερογενής κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πληκτροδακτυλία και οστεοαρθροπάθεια και από τα εξής μη - σταθερά ευρήματα: παχυδερμία, καθυστέρηση στο κλείσιμο των πηγών και συγγενή καρδιοπάθεια. Υπάρχουν δύο τύποι PHO: η παχυδερμία-περιόστωση και η κρανιο-οστεοαρθροπάθεια (δείτε αυτούς τους όρους). Η επίπτωση είναι άγνωστη. Η κρανιο-οστεοαρθροπάθεια είναι η σπανιότερη μορφή, με αναφορές περίπου 30 περιπτώσεων μέχρι σήμερα. Οι ασθενείς συνήθως πρωτο-εμφανίζουν πληκτροδακτυλία στην παιδική ηλικία, υπεριδρωσία, πόνο στα οστά και στις αρθρώσεις και πάχυνση του δέρματος. Η κλινική εικόνα της PHO συμπεριλαμβάνει πάχυνση του δέρματος και υπερβολική εφίδρωση (παχυδερμία-περιόστωση), καθυστέρηση στο κλείσιμο των πηγών (κρανιο-οστεοαρθροπάθεια) και συγγενή καρδιοπάθεια, και συγκεκριμένα ανοικτό αρτηριακό πόρο (βλέπε αυτόν τον όρο). Η PHO κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Ωστόσο, οι ετερόζυγοι φορείς μπορεί να εμφανίζουν ήπιο φαινότυπο. Έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις στο γονίδιο *HPGD* (4q33-q34) που κωδικοποιεί την αφυδρογονάση της 15-υδροξυπροσταγλανδίνης (15-PGDH), το κύριο ένζυμο καταβολισμού της προσταγλανδίνης. Η διάγνωση βασίζεται στα κλινικά συμπτώματα και στις ακτινογραφίες, την μαγνητική τομογραφία (MRI) ή την απεικόνιση οστών με ραδιονουκλεοτίδια που δείχνουν τις τυπικές ανωμαλίες των οστών, όπως περιόστωση της διάφυσης και οστεολυτικές αλλοιώσεις των άκρων. Η διαφορική διάγνωση συμπεριλαμβάνει την δευτερεύουσα υπερτροφική οστεοαρθροπάθεια, την χρόνια υποτροπιάζουσα μη-βακτηριδιακή οστεομυελίτιδα, τα σύνδρομα SAPHO και Camurati-Engelman (δείτε αυτούς τους όρους) και τη χρόνια βακτηριδιακή οστεομυελίτιδα. Δεδομένου ότι πρόσφατα προσδιορίστηκαν οι μεταλλάξεις στο γονίδιο *HPGD*, είναι δυνατή η γενετική συμβουλευτική και η προγεννητική διάγνωση. Τα ρευματολογικά συμπτώματα είναι δυνατό να βελτιωθούν με μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα, τα οποία έχουν αποδειχθεί ότι επηρεάζουν άμεσα την παθογένεια της νόσου. Επιπλέον, έχουν δοκιμαστεί τα κορτικοστεροειδή ή η κολχικίνη. Η κλινική βελτίωση των δερματολογικών συμπτωμάτων επιτυγχάνεται με ρετινοειδή. Η πλαστική χειρουργική επέμβαση μπορεί να είναι χρήσιμη στις περιπτώσεις με συμμετοχή του προσώπου. Έχει δοκιμαστεί με επιτυχία η χειρουργική μείωση της πληκτροδακτυλίας. Η PHO εξελίσσεται συνεχώς, αφήνοντας τους ασθενείς με χρόνιες επιπλοκές, όπως πληκτροδακτυλία και αρθρίτιδα.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ. Hermann Girschick

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011



Μετάφραση: Μάρτιος 2013



---

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2