

:: Παχυδερμία - Περίοστωση

Αριθμός Orphanet: ORPHA2796

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η παχυδερμία - περίοστωση (PDP) είναι μια μορφή πρωτογενούς υπερτροφικής οστεοαρθροπάθειας (δείτε αυτόν τον όρο), μια σπάνια κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πληκτροδακτυλία, παχυδερμία και υποπεριοστικό σχηματισμό νέου οστού που συνοδεύεται από πόνο, πολυαρθρίτιδα, *cutis verticis gyrata*, σμηγματόρροια και υπεριδρωσία. Έχουν περιγραφεί τρεις μορφές: μια ολοκληρωμένη μορφή με παχυδερμία και περιοστίτιδα, μια ατελής μορφή με στοιχεία από ανωμαλίες των οστών, στην οποία δεν παρατηρείται παχυδερμία, και μια μορφή *forme frusta* με προεξέχουσα την παχυδερμία και ελάχιστες έως απύσους σκελετικές ανωμαλίες (βλ. αυτοί οι όροι). Η επίπτωση είναι άγνωστη. Η PDP εμφανίζεται κυρίως σε άνδρες (αναλογία ανδρών-γυναικών: 7:1) και η ασθένεια είναι πιο σοβαρή στους άνδρες παρά στις γυναίκες. Η PDP αρχίζει συνήθως κατά την παιδική ηλικία ή την εφηβεία και μπορεί να σταθεροποιηθεί μετά από 5-20 έτη εξέλιξης ή να εξελίσσεται με σταθερό ρυθμό. Ωστόσο, κατά τη νεογνική περίοδο μπορεί να παρατηρηθεί καθυστέρηση στο κλείσιμο των πηγών και ανοικτός αρτηριακός πόρος (βλέπε αυτόν τον όρο). Η PDP παρουσιάζεται με πληκτροδακτυλία, δερματολογικά (παχυδερμία, πάχυνση και αυλάκωση των χαρακτηριστικών του προσώπου, *cutis verticis gyrata*, σμηγματόρροια, οίδημα, υπεριδρωσία) και ρευματολογικά συμπτώματα (συλλογή υγρού στις αρθρώσεις, αρθρίτιδα, οστεολυτικές αλλοιώσεις των άκρων, περιοστική οστεοποίηση). Οι ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν σοβαρή κύφωση, περιορισμένη κίνηση και νευρολογικές εκδηλώσεις. Η PDP μπορεί επίσης να συνδέεται με συγγενή καρδιοπάθεια, ιδιαίτερα ανοικτό αρτηριακό πόρο. Η PDP κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Ωστόσο, οι ετερόζυγοι φορείς μπορεί να εμφανίζουν ήπιο φαινότυπο. Έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις στο γονίδιο *HPGD* (4q33-q34). Το γονίδιο 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 περίοστωση της διάφυσης και οστεολυτικές αλλοιώσεις των άκρων. Η διαφορική διάγνωση συμπεριλαμβάνει την κranio-οστεοαρθροπάθεια (δείτε αυτόν τον όρο), τη δευτεροβάθμια υπερτροφική οστεοαρθροπάθεια, τη χρόνια, υποτροπιάζουσα, πολυεστιακή οστεομυελίτιδα, τις νόσους SAPHO και Camurati-Engelman (βλ. αυτούς τους όρους), την θυρεοειδική ακροπάθεια και τη συφιλιδική περίοστωση. Στους ασθενείς και τις οικογένειές τους πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική. Τα ρευματολογικά συμπτώματα μπορεί να βελτιωθούν με μη στεροειδή αντι-φλεγμονώδη φάρμακα, κορτικοστεροειδή ή 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 PDP μπορεί να 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.

