

## :: Αυτοσωματική υπολειπόμενη σπονδυλοπλευρική δυσόστωση

Αριθμός Orphanet:2311

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αυτοσωματική υπολειπόμενη σπονδυλοπλευρική δυσόστωση (ARSD) είναι μια σπάνια πάθηση ποικίλης βαρύτητας που σχετίζεται με ανωμαλίες κατάτμησης των σπονδύλων και των πλευρών και χαρακτηρίζεται από κοντό λαιμό με περιορισμένη κινητικότητα, πτερυγοειδείς ωμοπλάτες, κοντό κορμό και κοντό ανάστημα με πολλαπλές ανωμαλίες των σπονδύλων, σε όλα τα επίπεδα της σπονδυλικής στήλης. Η επικράτηση και ο επιπολασμός είναι άγνωστοι. Η ασθένεια φαίνεται να είναι πιο συχνή στον πληθυσμό του Πουέρτο Ρίκο. Η ARSD διαγιγνώσκεται συνήθως στη νεογνική περίοδο. Οι κύριες σκελετικές δυσμορφίες περιλαμβάνουν σύντηξη των σπονδύλων, ημισπονδύλους και σύντηξη των πλευρών με άλλες δυσμορφίες των πλευρών. Η φυσική συνέπεια αυτών των δυσμορφιών είναι η παραμόρφωση του θώρακα και της σπονδυλικής στήλης (σοβαρή σκολίωση, κυφοσκολίωση και λόρδωση) που οδηγούν σε εμφάνιση παρόμοια με νανισμό. Δεδομένου ότι ο θώρακας είναι μικρός, τα βρέφη συχνά εμφανίζουν αναπνευστική ανεπάρκεια και επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αναπνευστικού. Έχουν αναφερθεί ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος, του ουροποιογεννητικού συστήματος και της καρδιάς (δισχιδής ράχη, μηνιγγοκήλη, ανωμαλίες ουρητήρων και νεφρών, υποσπαδίας, σύμπλοκη συγγενής καρδιοπάθεια, μεσοκολπική επικοινωνία, ανώμαλη πνευμονική φλεβική επιστροφή, κλπ.), αλλά δεν είναι συχνές. Περιστασιακά χαρακτηριστικά είναι οι δυσμορφίες προσώπου και η νοητική υστέρηση. Η νόσος κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Μέχρι στιγμής, έχουν προσδιοριστεί τέσσερα γονίδια *DLL3* (19q13.2), *MESP2* (15q26.1), *LFNG* (7p22.3) και *HES7* (17p13.1) που όλα εμπλέκονται στην οδό σηματοδότησης Notch, αλλά οι μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια δεν αντιπροσωπεύουν το σύνολο των περιπτώσεων. Η διάγνωση είναι κλινική και μπορεί να υποστηριχθεί από τον υπερηχογραφικό έλεγχο και τον ακτινολογικό έλεγχο της σπονδυλικής στήλης. Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή με τη χρήση του εμβρυικού υπερηχογραφήματος. Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει την εντατική ιατρική περίθαλψη, την χειρουργική παρέμβαση στα οστά και την ορθοπεδική αντιμετώπιση. Η ARSD μπορεί να προκαλέσει αναπνευστική ανεπάρκεια που μπορεί να οδηγήσει σε απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές, κατά το πρώτο έτος της ζωής.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Martine LE MERRER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2009  
Μετάφραση: Ιούλιος 2014



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.

---

