

:: Νευροϊνωμάτωση τύπου 2

Αριθμός Orphanet: ORPHA637

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 2 (NF2) είναι ένα νόσημα με τάση εμφάνισης όγκων, καθώς χαρακτηρίζεται από την ανάπτυξη πολλαπλών σβαννωμάτων και μηνιγγιωμάτων. Ο επιπολασμός (που είχε αρχικά εκτιμηθεί σε 1: 200.000) είναι περίπου 1: 60.000. Τα προσβεβλημένα άτομα αναπτύσσουν αναπόφευκτα νευρινώματα, που συνήθως επηρεάζουν αμφοτερόπλευρα τα αισθησιακά νεύρα και οδηγούνται σε απώλεια της ακοής και κώφωση. Η πλειοψηφία των ασθενών εμφανίζονται με απώλεια ακοής, η οποία είναι συνήθως ετερόπλευρη κατά την έναρξη, ενώ μπορεί να συνοδεύεται ή να έχουν προηγηθεί εμβοές. Τα αισθησιακά νευρινώματα μπορεί επίσης να προκαλέσουν ζάλη ή απώλεια της ισορροπίας, ως πρώτο σύμπτωμα. Η ναυτία, ο έμετος ή ο αληθής ίλιγγος είναι σπάνια συμπτώματα, εκτός από τα προχωρημένα στάδια της νόσου. Οι άλλοι κύριοι όγκοι είναι τα σβαννώματα των άλλων κρανιακών νεύρων, του νωτιαίου μυελού και των περιφερικών νεύρων; ενδοκρανιακά (συμπεριλαμβανομένου του μηνιγγιώματος του οπτικού νεύρου) και ενδονωτιαία μηνιγγιώματα, και μερικές, χαμηλού βαθμού, κακοήθειες του κεντρικού νευρικού συστήματος (επενδυώματα). Οι οφθαλμολογικές εκδηλώσεις είναι επίσης εμφανείς και περιλαμβάνουν μειωμένη οπτική οξύτητα και καταρράκτη. Περίπου το 70 % των ασθενών με NF2 εμφανίζουν όγκους του δέρματος (ενδοδερμικές βλάβες σαν πλάκες, ή πιο βαθιά, υποδόριους οζώδης όγκους). Η νευροϊνωμάτωση τύπου 2 είναι επικρατητικό κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης σε όγκους, που προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *NF2* που εδράζεται στο χρωμόσωμα 22. Περισσότερο από το 50 % των ασθενών φέρουν νέες μη περιγραφείσες μεταλλάξεις και ως και το ένα τρίτο εμφανίζει μωσαϊκισμό για την υποκείμενη μετάλλαξη που προκαλεί την ασθένεια. Αν και οι μεταλλάξεις που δημιουργούν πρόωρο κωδικόνιο λήξης (ανερμηνεύσιμες και μετατοπίσεις του πλαισίου ανάγνωσης) απαντώνται πιο συχνά στις γονάδες και προκαλούν την πιο σοβαρή μορφή της νόσου, είναι επίσης συχνά τα μεμονωμένα και πολλαπλά ελλείμματα εξονίων. Μια στρατηγική για την ανίχνευση των τελευταίων, είναι ζωτικής σημασίας, για αξιόπιστη ανάλυση. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινικές και νευροαπεικονιστικές μελέτες. Ο προσυμπτωματικός γενετικός έλεγχος αποτελεί αναπόσπαστο μέρος της διαχείρισης των οικογενειών με NF2. Η προγεννητική διάγνωση και η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση είναι δυνατές. Η κύρια διαφορική διάγνωση της NF2 είναι η σβαννωμάτωση. Η διαχείριση της NF2 είναι δύσκολη, με τους περισσότερους ασθενείς να αντιμετωπίζουν σημαντική νοσηρότητα και μειωμένο προσδόκιμο επιβίωσης. Οι χειρουργικές επεμβάσεις παραμένουν στο επίκεντρο της τρέχουσας αντιμετώπισης, αν και είναι πολύ σημαντική η προσεκτική αναμονή με στενή παρακολούθηση, καθώς και η θεραπεία με ακτινοβολία όταν χρειάζεται. Η πρόγνωση επηρεάζεται δυσμενώς όταν η έναρξη της νόσου εμφανίζεται σε νεαρή ηλικία, με την αύξηση του αριθμού των μηνιγγιωμάτων και όταν υπάρχει μια μετάλλαξη που οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Gareth EVANS
- Pr D GARETH

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Ιούνιος 2009

Μετάφραση: Μάιος 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.

