

:: Σύνδρομο Cornelia de Lange

Αριθμός Orphanet:199

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Cornelia de Lange (CdLS) είναι μια πολυσυστηματική διαταραχή με ποικίλη εκφραστικότητα που χαρακτηρίζεται από συγκεκριμένες δυσμορφίες του προσώπου, ποικίλου βαθμού νοητική υστέρηση, σοβαρή καθυστέρηση της ανάπτυξης που αρχίζει πριν από τη γέννηση (2^ο τρίμηνο), ανωμαλίες στα χέρια και τα πόδια (ολιγοδακτυλία, ή μερικές φορές ακόμη και σοβαρός ακρωτηριασμός, και σταθερή βραχυμετακαρπία του πρώτου μετακάρπιου) και διάφορες άλλες διαμαρτίες της διάπλασης (καρδιά, νεφροί κλπ). Ο επιπολασμός στο γενικό πληθυσμό υπολογίζεται σε 1/62.500 και 1/45.000. Τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου περιλαμβάνουν: σαφώς καθορισμένα καμπυλωτά και συρρέοντα φρύδια, μακριές βλεφαρίδες, ανεστραμμένους ρώθωνες, μικρογναθία και γωνίες του στόματος με κλίση προς τα κάτω και λεπτό άνω χείλος. Τα προβλήματα στην σίτιση και η δυστροφία συχνά περιπλέκονται από γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση. Η κλινική εξέλιξη οδηγεί στην ψυχοκινητική καθυστέρηση, σε δυσκολίες στο λόγο και μερικές φορές, σε συμπεριφορικές διαταραχές του φάσματος του αυτισμού. Η απώλεια της ακοής θα πρέπει να αξιολογείται και να παρακολουθείται. Παθογόνες μεταλλάξεις έχουν ανιχνευθεί σε τρία γονίδια που εμπλέκονται σε ένα σύμπλοκο χρωμοσωμικών και πρωτεϊνικών δομών και εξυπηρετούν τη διατήρηση της συνοχής ανάμεσα στις αδελφές χρωματίδες (cohesin complex). Σε ποσοστό περίπου 50% των ασθενών εντοπίζονται μεταλλάξεις στο γονίδιο *NIPBL* που είναι το κύριο γονίδιο που εμπλέκεται στο σύνδρομο. Μεταλλάξεις που σχετίζονται με ηπιότερες μορφές της νόσου έχουν πρόσφατα περιγραφεί στο γονίδιο *SMC1L1* (ονομάζεται επίσης *SMC1A*; Xp11.22-p11.21) και συνδέονται με τη φυλοσύνδετη μορφή του CdLS, και στο γονίδιο *SMC3* (10q25). Η υποψία για το σύνδρομο μπορεί να τεθεί προγεννητικά, μετά από τον προγεννητικό υπερηχογραφικό έλεγχο που αποκαλύπτει ενδομήτρια καθυστέρηση ανάπτυξης και ανωμαλίες των άκρων. Σε οικογένειες με θετικό ιστορικό της νόσου και στις οποίες έχει ταυτοποιηθεί η μετάλλαξη, μπορεί να προταθεί η προγεννητική διάγνωση με ανάλυση του εμβρυϊκού DNA, ακόμη και σε κυήσεις από γονείς που δεν φαίνεται να φέρουν την μετάλλαξη, λόγω του κινδύνου του γαμετικού μωσαϊκισμού. Σχεδόν όλες οι περιπτώσεις είναι σποραδικές. Περιστασιακά, σε κάποιες οικογένειες κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο. Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο, αλλά είναι απαραίτητη η ψυχολογική και εκπαιδευτική φροντίδα. Η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση απαιτεί ειδική φροντίδα και συχνά χρησιμοποιούνται η γαστροτομή και η επέμβαση Nissen κατά της παλινδρόμησης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Didier LACOMBE

Μετάφραση – Επιμέλεια:



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

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

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2009

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

