

:: Σύνδρομο Crouzon

Αριθμός Orphanet: 207

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Crouzon χαρακτηρίζεται από κρανιοσυνοστέωση και υποπλασία του προσώπου.

Ο εκτιμώμενος επιπολασμός στον γενικό πληθυσμό της Ευρώπης είναι 0,9 / 100.000.

Η κρανιοσυνοστέωση ποικίλλει, αλλά συνήθως εμπλέκονται πολλές ραφές. Η δυσμορφολογία του προσώπου χαρακτηρίζεται από υπερτελορισμό των οφθαλμών, μικρή ραμφόστομη μύτη, πρόπτωση των οφθαλμών, εξόφθαλμο, υποπλασία της άνω γνάθου και προγναθισμό της κάτω γνάθου. Η συνοστέωση είναι εξελικτική και συνήθως είτε δεν είναι ορατή, είτε είναι μόνο ελαφρώς ορατή κατά τη γέννηση. Συνήθως εκδηλώνεται από την ηλικία των 2 ετών και γίνεται σταδιακά όλο και πιο σοβαρή. Ωστόσο, έχουν αναφερθεί πρώιμες και συγγενείς μορφές, όπου η υποπλασία της άνω γνάθου είναι το προέχον σύμπτωμα και οδηγεί σε αναπνευστικές δυσκολίες και η εξοφθαλμία είναι σοβαρή και οδηγεί σε ανωμαλίες σύγκλεισης των βλεφάρων. Επίσης στο σύνδρομο Crouzon συχνά παρατηρούνται υδροκεφαλία, πρόπτωση των αμυγδαλών της παρεγκεφαλίδας και ανωμαλίες στη φλεβική παροχέτευση των σφαγίτιδων που μπορεί να οδηγήσουν σε θεραπευτικά προβλήματα. Τα δύο τρίτα των ασθενών με σύνδρομο Crouzon έχουν ενδοκρανιακή υπέρταση, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε τύφλωση. Το σύνδρομο Crouzon προκαλείται από μεταλλάξεις του υποδοχέα του αυξητικού παράγοντα των ινοβλαστών *FGFR2* (10q25.3-q26). Μεταξύ αυτών, το 80% εντοπίζονται στην περιοχή III του τύπου της ανοσοσφαιρίνης (Ig) (περιοχή IgIII) της εξωκυτταρικής περιοχής και ένα επιπλέον 20% των μεταλλάξεων εντοπίζονται στις περιοχές IGI-IgII, στις διαμεμβρανικές περιοχές και στις περιοχές της κινάσης της τυροσίνης. Μια ξεχωριστή μορφή του συνδρόμου Crouzon έχει αναφερθεί να συνδέεται με μελανίζουσα ακάνθωση και προκαλείται από μια συγκεκριμένη μετάλλαξη (p.Ala391Glu) στην διαμεμβρανική περιοχή μιας άλλης πρωτεΐνης από την ίδια οικογένεια, την *FGFR3* (σύνδρομο Crouzon - μελανίζουσα ακάνθωση, δείτε αυτό τον όρο) · Επιπλέον, μεταλλάξεις στο γονίδιο *ERF* (19q13.2) που κωδικοποιεί τον αναστολέα του ETS2, με αποτέλεσμα την διέγερση της οστεογένεσης, έχουν συσχετιστεί με ένα σύνδρομο που προσομοιάζει το Crouzon (Twigg SR, Nature Genetics 2013).

Η νόσος μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο με μεταβλητή διεισδυτικότητα.

Οι χειρουργικές επεμβάσεις στοχεύουν στην πρόληψη των επιπλοκών του εγκεφάλου, των οφθαλμών ή του αναπνευστικού και τη διόρθωση των κρανιο-προσωπικών δυσμορφιών. Η κρανιοπροσωπική χειρουργική προσέγγιση που υιοθετείται πρέπει να λαμβάνει υπόψη τόσο την συνοστέωση κρανίου όσο και του προσώπου και θα πρέπει να προσαρμόζεται σε κάθε ασθενή.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Eric ARNAUD
- Dr Corinne COLLET
- Dr Federico DI ROCCO

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Νοέμβριος 2013

Μετάφραση: Οκτώβριος 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.

