

:: Σύνδρομο EEC

Αριθμός Orphanet: ORPHA1896

ΠΕΡΗΛΗΨΗ

Το σύνδρομο EEC είναι μια γενετική αναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από εκτροδακτυλία, δυσπλασία του εξωδέρματος και στοματοπροσωπικές σχιστίες (χείλους/ουρανίσκου). Η ακριβής επίπτωση δεν είναι γνωστή. Έχουν περιγραφεί στη βιβλιογραφία περισσότερες από 300 περιπτώσεις. Τα τρία κύρια σημεία του συνδρόμου είναι εκτροδακτυλία και συνδακτυλία των χεριών και των ποδιών, λαγόχειλο με ή χωρίς λυκόστομα (που μπορεί να οδηγήσει σε διαταραχές της ομιλίας), και ανωμαλίες σε διάφορες εξωδερμικές δομές συμπεριλαμβανομένου του δέρματος (π.χ. υποχρωμικό και ξηρό δέρμα, υπερκεράτωση, ατροφία του δέρματος), των τριχών (δηλαδή λεπτά και αραιά μαλλιά και φρύδια), των δοντιών (μικρά, απόντα ή δυσπλαστικά), των νυχιών (δυστροφία) και των εξωκρινών αδένων (μείωση / απουσία ιδρώτα, ιδρωτοποιών και σιελογόνων αδένων). Το σύνδρομο παρουσιάζει ευρεία κλινική ποικιλομορφία μεταξύ και εντός των οικογενειών: ο συνδυασμός των κύριων σημείων δεν είναι υποχρεωτικός και καθένα από αυτά μπορεί να εκφράζεται με διαφορετικούς βαθμούς βαρύτητας. Άλλα συνοδά κλινικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν: ανωμαλίες του ουροποιογεννητικού συστήματος (π.χ. νεφρική агенεσία, ατρησία της ουρήθρας, υδρονέφρωση), αγωγήμη ή νευροαισθητήρια απώλεια ακοής, ατρησία ρινικής χοάνης, υποπλασία μαστικού αδένου / θηλής, οφθαλμολογικά ευρήματα (δηλ. ελαττώματα δακρυϊκού πόρου, φωτοφοβία, έλκη του κερατοειδούς, κερατίτιδα, βλεφαρίτιδα, εντρόπιο), ανωμαλίες αδένων (π.χ. υποπλασία του θύμου, υποθυρεοειδισμό, ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης), και σε εξαιρετικές περιπτώσεις, παρουσία λευκού σπογγώδη σπίλου, καθυστέρηση των αναπτυξιακών οροσήμων και κακόηθες λέμφωμα. Οι ασθενείς δεν έχουν νοητική υστέρηση. Σε περισσότερες από το 90% των περιπτώσεων, το σύνδρομο οφείλεται σε παρανοηματικές μεταλλάξεις στην αλληλουχία του γονιδίου *TP63* (3q27) που κωδικοποιεί τον παράγοντα μεταγραφής TP63 που είναι απαραίτητος για την ανάπτυξη του εξωδέρματος και των άκρων. Οι περιπτώσεις αυτές αντιστοιχούν στο κλασικό σύνδρομο EEC (EEC τύπου 3), και φαίνεται να παρουσιάζουν κάποιο βαθμό συσχέτισης γονοτύπου-φαινοτύπου. Οι υπόλοιπες περιπτώσεις αντιστοιχούν σε σύνδρομο EEC τύπου 1, το οποίο περιλαμβάνει κλινικά χαρακτηριστικά, όπως δυσμορφίες του εξωτερικού αυτιού και δυσπλασίες του μεσαίου και εσωτερικού ωτός, το οποίο χαρτογραφήθηκε στο χρωμοσωματικό τόπο 7q21. Το σύνδρομο EEC τύπου 2 δεν υπάρχει πια. Το σύνδρομο EEC είναι μια αυτοσωματική διαταραχή με ατελή διεισδυτικότητα (μεταξύ 93 και 98%) και ποικίλη έκφραση. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εξέταση, τις ακτινογραφίες των άκρων και, ανάλογα με τα συνοδά χαρακτηριστικά, το υπερηχογράφημα νεφρών, τις οφθαλμολογικές εξετάσεις και την βιοψία δέρματος. Η γενετική εξέταση μπορεί να επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Η προγεννητική διάγνωση βασίζεται στο υπερηχογράφημα κατά τη διάρκεια του δεύτερου τριμήνου της εγκυμοσύνης που μπορεί να αποκαλύψει τις δομικές ανωμαλίες. Η μοριακή ανάλυση με δειγματοληψία χοριονικών λαχνών ή αμνιοπαρακέντηση βοηθά στην επιβεβαίωση της διάγνωσης για τις οικογένειες για τις οποίες η μετάλλαξη που προκαλεί τη νόσο έχει ταυτοποιηθεί. Η γενετική συμβουλευτική πρέπει να προσφέρεται στις οικογένειες πασχόντων



ενημερώνοντάς τους για την πιθανότητα 50% μεταβίβασης της μετάλλαξης που προκαλεί τη νόσο από το πάσχον άτομο στους απογόνους του. Λόγω πιθανότητας μωσαϊκισμού περιορισμένου στα γεννητικά κύτταρα, οι γονείς ενός παιδιού με σύνδρομο EEC οι οποίοι δεν νοσούν, έχουν 4% κίνδυνο επανεμφάνισης σε επόμενη κύηση. Η αντιμετώπιση είναι διεπιστημονική και απαιτεί αξιολόγηση από ορθοπεδικούς, πλαστικό χειρουργό και οδοντιάτρους, οφθαλμιάτρους, δερματολόγους και λογοθεραπευτές. Η χειρουργική επέμβαση επιτρέπει την διόρθωση των στοματοπροσωπικών και οδοντικών ανωμαλιών και βελτιώνει τη λειτουργία και την εμφάνιση των άκρων. Η οφθαλμολογική φροντίδα (π.χ. τεχνητά δάκρυα σε περίπτωση ξηροφθαλμίας) είναι απαραίτητη για την αποφυγή επιπλοκών, όπως καταρράκτη και ουλών του κερατοειδούς. Οι υψηλές θερμοκρασίες, τα βαριά ρούχα, και η άσκηση θα πρέπει να αποφεύγονται σε περίπτωση υπο-ιδρωσης. Η πρόγνωση είναι καλή με προσδόκιμο ζωής κοντά στο φυσιολογικό. Η υπο-ιδρωση (μείωση / απουσία των ιδρωτοποιών αδένων) ενέχει τις πιο απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές, καθώς μπορεί να προκαλέσει επιληπτικές κρίσεις, κώμα και τελικά θάνατο, όταν δεν υπάρχει σωστή αντιμετώπιση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ.: Didier LACOMBE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2011

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

