

:: Σύνδρομο Gorlin

Αριθμός Orphanet: 377

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Gorlin, επίσης γνωστό και ως σύνδρομο βασικοκυτταρικών σπύλων (NBCCS), είναι μια κληρονομική πάθηση που χαρακτηρίζεται από ένα ευρύ φάσμα αναπτυξιακών διαταραχών και προδιάθεση για νεοπλασμάτα. Ο εκτιμώμενος επιπολασμός κυμαίνεται από 1/57.000 έως 1/256.000, με αναλογία ανδρών προς γυναίκες 1:1. Οι κύριες κλινικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν τους πολλαπλούς βασικοκυτταρικούς σπύλους (BCCs), τις οδοντογενείς κερατινοκύστεις της γνάθου, την υπερκεράτωση των παλαμών και των πελμάτων, τις σκελετικές ανωμαλίες, τις ενδοκρανιακές έκτοπες αποπιτανώσεις, και τις δυσμορφίες του προσώπου (μακροκεφαλία, λυκόστομα / λαγώχειλος και σοβαρές ανωμαλίες των οφθαλμών). Οι ασθενείς σε ποσοστό μέχρι 5% παρουσιάζουν νοητική υστέρηση. Οι BCCs (ποικίλλουν κλινικά από βλατίδες στο χρώμα του δέρματος έως ελκώδεις πλάκες, με διάμετρο 1-10 mm) συνηθέστερα βρίσκονται στο πρόσωπο, την πλάτη και το στήθος. Ο αριθμός των BCCs ποικίλλει από λίγες έως αρκετές χιλιάδες. Υποτροπιάζουσες κύστεις γνάθου εμφανίζονται στο 90% των ασθενών. Συχνές είναι οι σκελετικές ανωμαλίες (επηρεάζουν το σχήμα των πλευρών, των οστών της σπονδυλικής στήλης και του κρανίου). Μπορεί να εμφανίζουν διαταραχές από τους οφθαλμούς, το ουροποιογεννητικό και το καρδιαγγειακό. Περίπου 5-10% των ασθενών με NBCCS αναπτύσσουν κακοήθεια στον εγκέφαλο, μυελοβλάστωμα, που μπορεί να είναι πιθανές αιτίες πρόωρου θανάτου. Το NBCCS προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *PTCH1* και μεταδίδεται με αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα με πλήρη διεισδυτικότητα και ποικίλει εκφραστικότητα. Η κλινική διάγνωση βασίζεται σε συγκεκριμένα κριτήρια. Η γονιδιακή ανάλυση των μεταλλάξεων επιβεβαιώνει τη διάγνωση. Επιβάλλεται η γενετική συμβουλευτική. Η προγεννητική διάγνωση είναι εφικτή μέσω των υπερηχογραφημάτων και της ανάλυσης DNA από τα εμβρυικά κύτταρα (που λαμβάνονται με αμνιοκέντηση ή λήψη χοριακής λάχνης). Η κύρια διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το σύνδρομο Bazex, το πολλαπλό τριχοεπιθηλίωμα (*trichoepithelioma papulosum*) και το σύνδρομο Muir-Torre (δείτε αυτούς τους όρους). Η αντιμετώπιση απαιτεί μια διεπιστημονική προσέγγιση. Οι κερατινοκύστεις αντιμετωπίζονται με χειρουργική αφαίρεση. Χειρουργική επέμβαση για τα BCCs ενδείκνυται όταν ο αριθμός των βλαβών είναι περιορισμένος. Άλλες θεραπείες περιλαμβάνουν την εκτομή με λέιζερ, την φωτοδυναμική θεραπεία και την τοπική χημιοθεραπεία. Θα πρέπει να αποφεύγεται η ακτινοθεραπεία. Ανάλογα της βιταμίνης A μπορεί να παίξουν προληπτικό ρόλο έναντι της ανάπτυξης νέων BCCs. Το προσδόκιμο επιβίωσης στο NBCCS δεν μεταβάλλεται σημαντικά, αλλά η νοσηρότητα από τις επιπλοκές μπορεί να είναι σημαντική. Θα πρέπει να παρέχεται τακτική παρακολούθηση από μια ομάδα πολλών ειδικοτήτων (δερματολόγος, νευρολόγος και ορθοδοντικός). Οι ασθενείς με NBCCS θα πρέπει να αποφεύγουν αυστηρά την υπερβολική έκθεση στον ήλιο.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Lorenzo LO MUZIO

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Νοέμβριος 2008

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.

