

:: Σύνδρομο Jeune

Αριθμός Orphanet: 474

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Jeune, που ονομάζεται επίσης ασφυκτική θωρακική δυστροφία, είναι μια δυσπλασία με κοντές πλευρές, που χαρακτηρίζεται από στενό θώρακα, κοντά άκρα και ακτινολογικές σκελετικές ανωμαλίες, συμπεριλαμβανομένων της κοτύλης που μοιάζει με "τρίαινα" και μεταφυσιακές αλλαγές.

Ετήσια επίπτωση κατά τη γέννηση είναι άγνωστη, αλλά εκτιμάται ότι είναι 1-5 / 500000.

Το σύνδρομο είναι εμφανές κατά την προγεννητική περίοδο ή κατά τη γέννηση. Σε σπάνιες περιπτώσεις, μπορεί επίσης να εμφανίζεται μεταξονική πολυδακτυλία. Ο στενός θώρακας μπορεί να προκαλέσει νεογνική αναπνευστική ανεπάρκεια και μπορεί να σχετίζεται με επιμένουσες εκδηλώσεις από το αναπνευστικό. Μερικές περιπτώσεις είναι σοβαρές, ενώ άλλοι ασθενείς έχουν μια καλοήγη πορεία. Ο ρυθμός ανάπτυξης ποικίλει, αλλά μπορεί να είναι σχεδόν φυσιολογικός. Ηπατική και νεφρική ανεπάρκεια, που μπορεί να εκδηλωθεί σε οποιαδήποτε ηλικία, έχει αναφερθεί σε σπάνιες περιπτώσεις (ηπατική ίνωση ή νεφρονόφθιση). Επίσης έχει παρατηρηθεί μελαχρωστική εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς. Η πνευματική ανάπτυξη είναι φυσιολογική.

Η μοριακή βάση του συνδρόμου έχει διαλευκανθεί μερικώς και τα αποτελέσματα υποδεικνύουν την εμπλοκή των γονιδίων *IFT80* (3q25.33), *DYNC2H1* (11q22.3), *WDR19* (4p14) και *TTC21B* (2q24.3), που το καθένα κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη μεταφοράς των μαστιγίων, η οποία επιβεβαιώνει ότι το σύνδρομο Jeune ανήκει στην ομάδα νοσημάτων των κροσσών. Μεταλλάξεις σε άλλα γονίδια μπορεί επίσης να εμπλέκονται στην νόσο και παραμένει να ανιχνευθούν.

Η διάγνωση βασίζεται στα ακτινολογικά ευρήματα: οι πλευρές είναι μικρές και η πύελος έχει μια ανώμαλη μορφολογία, με οριζόντιο το πάνω μέρος της κοτύλης, με τον σχηματισμό τρίαινας από μια μέση προεξοχή και δύο πλάγιες προεξοχές του οστού. Τα χέρια είναι κανονικά ή μικρά, ενώ οι επιφύσεις των φαλάγγων μπορεί να έχουν κωνικό σχήμα.

Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει την θώρακο-λάρυγγο-πυελική δυσπλασία, το σύνδρομο Ellis-van Creveld, το σύνδρομο Sensenbrenner και την πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 14 (δείτε αυτούς τους όρους).

Η μοριακή διάγνωση πρέπει να επιβεβαιωθεί στο πάσχοντα πριν προταθεί ο προγεννητικός μοριακός έλεγχος. Σε άλλη περίπτωση, μόνο προσεκτικά προγεννητικά υπερηχογραφήματα μπορεί να ανιχνεύσουν τη νόσο.



Το σύνδρομο μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Ο κίνδυνος εμφάνισης είναι 25% για κάθε κύηση μετά τη γέννηση ενός πάσχοντος παιδιού.

Η θεραπεία αποτελείται από την αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων, που μπορεί να οδηγήσουν σε σοβαρές επιπλοκές. Πρέπει να παρακολουθείται τακτικά η νεφρική και η ηπατική λειτουργία, καθώς και να πραγματοποιείται εξέταση αμφιβληστροειδούς.

Η πρόγνωση ποικίλει εξαιρετικά ανάλογα με τα συνοδά νοσήματα των σπλάχνων, ενώ ο κίνδυνος σοβαρών αναπνευστικών επιπλοκών μειώνεται μετά τα 2 έτη.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Genevieve BAUJAT

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2011

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.

