

:: Σύνδρομο McCune-Albright

Αριθμός Orphanet: 562

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο McCune-Albright (MAS) ορίζεται κλασικά από την κλινική τριάδα της inώδους δυσπλασίας των οστών (FD), των café-au-lait κηλίδων του δέρματος και της πρώιμης ήβης (PP). Είναι ένα σπάνια νόσημα, με εκτιμώμενο επιπολασμό μεταξύ 1/100.000 και 1/1.000.000. Στην FD μπορεί να συμμετέχουν μεμονωμένες ή πολλαπλές περιοχές του σκελετού και εκδηλώνεται με χωλότητα ή / και πόνο και, περιστασιακά, με παθολογικό κάταγμα. Η σκολίωση είναι συχνή και μπορεί να είναι προοδευτική. Εκτός από την PP (κολπική αιμορραγία ή κηλίδες αίματος και πρώιμη ανάπτυξη των μαστών στα κορίτσια, ενώ στα αγόρια, ανάπτυξη των όρχεων και του πέους και πρώιμη εμφάνιση σεξουαλικής συμπεριφοράς), άλλες ενδοκρινοπάθειες υπερλειτουργίας μπορεί να εμφανισθούν συμπεριλαμβανομένων του υπερθυρεοειδισμού, της περίσσειας αυξητικής ορμόνης, του συνδρόμου Cushing και της νεφρικής απώλειας του φωσφόρου. Οι café-au-lait κηλίδες συνήθως εμφανίζονται στη νεογνική περίοδο, αλλά η PP ή η FD είναι οι εκδηλώσεις που πιο συχνά οδηγούν τα παιδιά στους ιατρούς. Νεφρική συμμετοχή παρατηρείται περίπου στο 50% των ασθενών με το MAS. Η νόσος οφείλεται σε σωματικές μεταλλάξεις του γονιδίου *Gnas*, συγκεκριμένα σε μεταλλάξεις της πρωτεΐνης ρύθμισης του cAMP, της Gs άλφα. Η έκταση της νόσου καθορίζεται από τον πολλαπλασιασμό, τη μετανάστευση και την επιβίωση του κυττάρου στο οποίο συμβαίνει αυτόματα η μετάλλαξη κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης. Η διάγνωση του MAS συνήθως βασίζεται στα κλινικά ευρήματα. Οι απλές ακτινογραφίες είναι συχνά επαρκείς για τη διάγνωση της FD, αλλά η βιοψία των βλαβών της FD μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την επιβεβαίωση. Η αξιολόγηση των ασθενών με MAS θα πρέπει να καθορίζεται από το φάσμα των ιστών που συμμετέχουν, με ειδικές εξετάσεις για τον καθένα. Ο γενετικός έλεγχος είναι δυνατόν να πραγματοποιηθεί, αλλά δεν είναι ευρέως διαθέσιμος. Παρά το γεγονός ότι η MAS δεν είναι κληρονομική, γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να προσφέρεται. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την νευροϊνωμάτωση, την οστεοϊνώδη δυσπλασία, τα μη οστεοποιούμενα inώματα, την ιδιοπαθή κεντρική πρώιμη ήβη και τα νεοπλάσματα των ωοθηκών (βλέπε αυτούς τους όρους). Η θεραπεία υπαγορεύεται από τους ιστούς που εμπλέκονται και το βαθμό στον οποίο επηρεάζονται. Ορισμένες μορφές χειρουργικών επεμβάσεων μπορεί να ενδείκνυνται για τη θεραπεία των κρανιοπροσωπικών και σκελετικών ανωμαλιών που σχετίζονται με τη FD (προοδευτική διαταραχή της όρασης, έντονο άλγος, σοβαρή παραμόρφωση), καθώς και στην αντιμετώπιση των ενδοκρινοπαθειών και των κακοηθειών που –σχετίζονται με το MAS. Τα διφωσφονικά χρησιμοποιούνται συχνά για τη θεραπεία της FD. Οι ασκήσεις ενδυνάμωσης συνιστώνται για την διατήρηση της μυϊκής μάζας γύρω από το οστό με την FD και για να ελαχιστοποιηθεί ο κίνδυνος κατάγματος. Θεραπεία για όλες τις ενδοκρινοπάθειες είναι απαραίτητη. Το MAS σπάνια σχετίζεται με κακοήθεια. Κακοήθης μετασχηματισμός των αλλοιώσεων FD συμβαίνει σε πιθανώς λιγότερο από 1% των ασθενών με MAS.

Ειδικός εμπειρογνώμων:



- Dr Michael T COLLINS
- Dr Claudia DUMITRESCU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 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.

