

## :: Σύνδρομο Perlman

Αριθμός Orphanet: 2849

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Perlman χαρακτηρίζεται κυρίως από πολυδράμιο, νεογνική μακροσωμία, αμφοτερόπλευρους νεφρικούς όγκους (αμαρτώματα με ή χωρίς νεφροβλαστωμάτωση), υπερτροφία των νησιδίων του Langerhans και δυσμορφία του προσώπου. Μέχρι στιγμής, περίπου 30 ασθενείς έχουν αναφερθεί στη βιβλιογραφία. Η δυσμορφία του προσώπου θεωρείται χαρακτηριστική με την ανοδική φορά των πρόσθιων τριχών της κεφαλής, καθίζηση της ρίζας της ρινός, υποτονική εμφάνιση με ανοιχτό στόμα, προέχον άνω χείλος με προς τα έξω στροφή και ήπια μικρογναθία. Επίσης έχουν περιγραφεί σε ορισμένους ασθενείς και ίσως είναι χαρακτηριστικά αυτού του συνδρόμου, η αγενεσία του μεσολοβίου, τα αιμαγγειώματα του χοριοειδούς πλέγματος, το λυκόστομα, η δεξιόστροφη θέση της καρδιάς, το διακοπτόμενο αορτικό τόξο, η διαφραγματοκήλη, η οργανομεγαλία συμπεριλαμβανομένων της νεφρομεγαλίας, της ηπατομεγαλίας, της καρδιομεγαλίας, της υπερπλασίας του θύμου αδένος, η ηπατική ίνωση με πυλαιο-πυλαία γεφύρωση, η υποπλασία των κοιλιακών μυών, η ατρησία του άππω ειλεού και η κρυφορχία. Ο υπερινσουλινισμός φαίνεται να είναι ένα σημαντικό χαρακτηριστικό αυτής της νόσου και μπορεί να είναι μια αιτία θανάτου που μπορεί να προληφθεί. Το σύνδρομο φαίνεται να κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Η διαφορική διάγνωση γίνεται κυρίως από τα σύνδρομα Beckwith-Wiedemann (BWS) και Simpson-Golabi-Behmel (βλέπε αυτούς τους όρους): μεταλλάξεις του γονιδίου *GPC3* αποκλείστηκαν ως αιτιολογικοί παράγοντες σε διάφορες δημοσιεύσεις, όπως και οι γενετικές ή οι επιγενετικές αλλαγές στην περιοχή 11p15 (συμμετέχουν στο BWS) που δεν έχουν ποτέ αναφερθεί σε ασθενείς με σύνδρομο Perlman, παρά τις ισχυρές φαινοτυπικές ομοιότητες μεταξύ των δύο συνδρόμων. Τα υπερηχογράφημα που ελέγχουν την μακρογλωσσία και τις νεφρικές ανωμαλίες (κύστεις ή υπερτροφία) ,μπορεί να προσανατολίσουν την προγεννητική διάγνωση. Η διαχείριση είναι υποστηρικτική και θα πρέπει να είναι διεπιστημονική. Η πρόγνωση για το σύνδρομο Perlman είναι πτωχή με ένα υψηλό ποσοστό θνησιμότητας, κυρίως στη νεογνική περίοδο, λόγω σηψαιμίας ή προοδευτικής αναπνευστικής ανεπάρκειας. Μεταξύ των βρεφών που επέζησαν μετά τη νεογνική περίοδο, τα δύο τρίτα ανέπτυξαν όγκο Wilms και τα περισσότερα είχαν κάποιου βαθμού αναπτυξιακή καθυστέρηση. Ωστόσο, αναφέρθηκε ένα κορίτσι που στην ηλικία των 9 εμφάνιζε φυσιολογική ψυχοκινητική εξέλιξη.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Alain VERLOES

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια



- ο 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.

---

