

## :: Cherubizm

Orpha number: ORPHA184

### **Definicja choroby:**

Cherubizm to rzadka, samoograniczająca się, włóknisto-kostna choroba genetyczna dzieci i młodzieży charakteryzująca się różnego stopnia postępującym obustronnym powiększeniem żuchwy i(lub) szczęki, z następstwami klinicznym w ciężkich przypadkach.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania cherubizmu jest nieznana i jest trudna do określenia ze względu na szerokie spektrum objawów klinicznych. Odnotowano około 300 przypadków w różnych grupach etnicznych na całym świecie. Choroba w równym stopniu dotyka mężczyzn i kobiet.

### **Obraz kliniczny:**

Pacjenci wyglądają normalnie po urodzeniu i u większości pomiędzy drugim a piątym rokiem życia rozwija się różnego stopnia symetryczne powiększenie żuchwy i szczęki. Zmiany uważane są za złośliwe, niezłośliwe lub nieaktywne w zależności od przebiegu klinicznego, a każdy typ odpowiada konkretnej grupie wiekowej (wczesne dzieciństwo, młodzież, dorosłość). We wczesnym stadium choroby u pacjentów może występować powiększenie węzłów chłonnych. Objawy kliniczne są bardzo zmienne, od przypadków podklinicznych do ciężkiego powiększenia powodującego komplikacje wzrokowe, oddechowe, mowy, żucia i połykania. W ciężkich przypadkach zmiany włóknisto kostne mogą obejmować ściany oczodołu powodując retrakcję powieki dolnej, przemieszczenie gałki ocznej, proptozę (wytrzeszcz) i diplopię. Komplikacje oddechowe nie są częste, ale obejmują obturacyjny bezdech senny, niedrożność górnych dróg oddechowych i zarośnięcie nosowej drogi oddechowej. Zmiany postępują powoli do okresu pokwitania, a później zaczynają się stabilizować i cofać poprzez przebudowę kości do około 30 roku życia. Do tego czasu nieprawidłowości twarzy najczęściej nie są już widoczne. Do nieprawidłowości zębowych należy zaburzenie ułożenia zębów mlecznych, brak zębów, pierwotne zęby trzonowe, przedwczesne wypadanie zębów mlecznych oraz przemieszczenie zębów stałych przez torbielowate zmiany. Często występuje nieprawidłowy zgryz. Inne narządy i układy zwykle nie są dotknięte chorobą. Cherubizm jest także częścią zespołu Ramona, neurofibromatozy 1 i zespołu łamliwego chromosomu X (sprawdź te terminy).

### **Etiologia:**



Cherubizm w około 80% przypadków spowodowany jest przez mutację zmiany sensu w genie *SH3BP2* (4p16.3), co sugeruje heterogeniczność genetyczną. Dokładny mechanizm włóknistej ekspansji nie został wyjaśniony. Dane eksperymentalne wskazują na możliwą chorobę autoimmunologiczną.

## **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawia się na podstawie objawów klinicznych, wieku pacjenta, historii rodziny i wyników badań radiologicznych, a można je potwierdzić molekularnym badaniem genetycznym. W badaniu histologicznym widoczne są wrzecionowate komórki otoczone przez śródmiąższowe włókna kolagenowe i komórki olbrzymie pochodzenia osteoklastycznego.

## **Diagnostyka różnicowa:**

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić zespół podobny do zespołu Noonan, zespół nadczynności przytarczyc i guza szczęki, dysplazję włóknistą kości, guz brunatny z nadczynności przytarczyc oraz centralny ziarniniak olbrzymiokomórkowy.

## **Diagnostyka prenatalna:**

Diagnostyka prenatalna jest możliwa jeśli w rodzinie zidentyfikowano mutację sprawczą.

## **Poradnictwo genetyczne:**

Okolo 50% przypadków jest rodzinna, a inne są prawdopodobnie związane z mutacjami *de novo*. Uważa się, że cherubizm jest dziedziczony w sposób autosomalny dominujący, ale są doniesienia sugerujące autosomalny recesywny sposób dziedziczenia. Dla rodzin dotkniętych chorobą zalecane jest skorzystanie z porady genetycznej.

## **Postępowanie i leczenie:**

W fazie wzrostu zmiany zalecane jest monitorowanie kliniczne i radiologiczne. Skoro zaburzenie jest najczęściej samoograniczające nie zawsze zaleca się operację chirurgiczną. Jednakże interwencja chirurgiczna obejmująca resekcję, łyżeczkowanie lub konturowanie może być niezbędne u pacjentów z powodów funkcjonalnych lub estetycznych i aby poprawić jakość życia. Operacja jest wskazana gdy zmiany pozostają nieaktywne i nie zmieni się przebieg choroby. Szczególną wagę należy przyłożyć do psychologicznych aspektów związanych z oszpeceniem w dzieciństwie i wieku młodzieńczym.



**Rokowanie:**

Pomimo, że objawy mogą być zaawansowane, choroba jest łagodna, a rokowanie jest bardzo dobre, przypadki utrzymywania się deformacji są rzadkie.

**Recenzent-ekspert:**

Dr B. Baskin

Aktualizacja: Listopad 2013

Tłumaczenie: Listopad 2015

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---