

:: Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne

Orpha number: 93262

Definicja choroby:

Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne (CAN) to bardzo rzadka, klinicznie niejednorodna postać kraniosynostozy z zniekształceniem twarzy o cechach podobnych do zespołu Crouzona i przedwczesnym zróżnicowaniem szwów czaszkowych (Choroba Crouzona, zob. to hasło), związana z rogowaceniem ciemnym (AN; zob. to hasło).

Epidemiologia:

Szacuje się, że zespół Crouzona - rogowacenie ciemne ma częstość występowania 1 na milion urodzeń. W literaturze medycznej opisano niespełna 70 przypadków. Stosunek płci żeńskiej do męskiej wynosi 2,4:1.

Opis kliniczny:

Wszyscy pacjenci mają wrodzone nieprawidłowości twarzoczaszki jak w klasycznym zespole Crouzona, w tym kraniosynostozę, hipoplazję środkowej części twarzy, płytkie oczodoły z wytrzeszczem gałek ocznych, opadające do dołu szpary powiekowe i hiperteloryzm, niedorozwój szczęki z wypukłym nosem oraz zagięte do tyłu uszy. Kościorost zazwyczaj obejmuje szew wieńcowy. Opisano także przypadki pacjentów z czaszką „typu trójlistnej koniczyny”. Skóra pacjentów staje się aksamitna i przebarwiona (AN) w pierwszej dekadzie życia, głównie w fałdach skóry: szyi, pach, powiek i okolicy ust, pachwiny i odbytu. Zaburzenie skórne ma czasem szeroki zasięg i rozwija się wcześniej w porównaniu do klasycznej AN. Anomalie w złączy szczytowo-potylicznym i kręgów, takie jak łagodne zmiany przestrzeni międzykręgowych w dystalnej części kręgosłupa, są subtelne i niestałe. Często występuje atrezja lub zwężenie nozdrzy tylnych (41%), co uważa się za wyraźnie sugerujące CAN. Inne powszechnie zgłaszane objawy obejmują wodogłowie (43%), nieprawidłową budowę jamy ustnej, na przykład rozszczep podniebienia (zob. to hasło), nieprawidłowy zgryz, kostniaki szczęki (34%), oraz znamiona melanocytowe skóry (25%). Odnotowano także zaangażowanie nerek. Niektóre z tych szczególnych cech są rzadkie u pacjentów z klasycznym zespołem Crouzona. Rzadko występuje niepełnosprawność intelektualna, utrata słuchu czy alalia. Intensywność jest taka sama u chorych płci męskiej i żeńskiej.

Etiologia:

Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne jest spowodowany szczególną mutacją p.Ala391Glu w czynniku wzrostu fibroblastów typu 3, gen *FGFR3* (4p16.3), uczestniczącym w regulacji proliferacji, różnicowaniu i



apoptozy komórek. Rogowacenie ciemne związane jest z niedostateczną stymulacją różnych receptorów wzrostu fibroblastów.

Poradnictwo genetyczne:

Większość przypadków jest sporadyczna, związana ze starszym wiekiem ojca, choć odnotowano rodzinne przypadki zgodne z dziedziczeniem w sposób autosomalny dominujący.

Recenzent-ekspert: dr di Rocco i dr Collet

Data: listopad 2014

Tłumaczenie: lipiec 2016

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.
