

Κληρονομικές δερματοπάθειες στη Μεσόγειο. Ελληνικό δίκτυο συνεργασίας

Τάγκα Α.

Βοσνιώτη Β.

Κατσάμπας Α.

Κατσαρού-Κάτσαρη Α.

Επιμελήτρια Β', Κλινική Παιδο-δερματολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο "Α. Συγγρός"

Ειδικευόμενη Δερματολόγος, Παιδο-δερματολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο "Α. Συγγρός"

Καθηγήτρια Δερματολογίας, Παν/κή Κλινική, Νοσοκομείο "Α. Συγγρός"

Αν. Καθηγήτρια Δερματολογίας, Παν/κή Κλινική, Νοσοκομείο "Α. Συγγρός"

Περίληψη

Η Νευροϊνωμάτωση είναι μια από τις πιο συχνά κληρονομούμενες αυτοσωματικές διαταραχές. Η συχνότητα της Νευροϊνωμάτωσης τύπου I (NF 1) είναι 1/5000, σύμφωνα με τις περισσότερες μελέτες. Το υπεύθυνο γονίδιο εδράζεται στην περιοχή 11.2 στο μακρό βραχίονα του χρωμοσώματος 17. Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου, περιλαμβάνουν εξωδερματικούς και μεσοδερματικούς ιστούς και όργανα. Το συγκεκριμένο νόσημα χαρακτηρίζεται από μεγάλη φαινοτυπική ποικιλία, ακόμη και σε άτομα της ίδιας οικογενείας. Προτείνεται ιστορικό για τον τύπο I και II της νόσου για διευκόλυνση της κλινικής διάγνωσης.

Genodermatoses in Mediterranean Greek Network

Tanga A., Vosinioti B., Katsambas A., Katsarou-Katsari A.

Summary

The Neurofibromatosis is a neurocutaneous syndrome, which is considered to be one of the most common autosomal disorders in man. The prevalence The Neurofibromatosis (NF1) is 1 in 5000 in most population studies. The responsible gene has been mapped to the band 11.2 of the long arm of chromosome 17. The clinical manifestations of the disease involve ectodermal and mesodermal tissues and organs lesions with a highly variable phenotype.

ΛΕΞΕΙΣ ΕΥΡΕΤΗΡΙΟΥ • Γενοδερματοπάθειες - Μεσόγειος - Δίκτυο

KEY WORDS • Genodermatoses - Mediterranean - Network

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι κληρονομικές δερματοπάθειες είναι γενετικά καθορισμένα νοσήματα. Πρόκειται για σπάνιες παθήσεις, που παρουσιάζουν ετερογένεια στις κλινικές τους εκδηλώσεις, στην βαρύτητα και πρόγνωση.

Στα πλαίσια του Ελληνικού δικτύου, πού σκοπό έχει την συλλογή επιδημιολογικών πληροφοριών και την κλινική και εργαστηριακή διαγνωστική προσέγγιση αυτών των δερματοπαθειών, δημοσιεύουμε ιατρι-

κά ιστορικά για τη νευροϊνωμάτωση, που θα διευκολύνουν την κλινική διάγνωση της νόσου.

Η νευροϊνωμάτωση είναι μια κληρονομική δερματοπάθεια που εμφανίζεται με δύο τύπους. Τη νευροϊνωμάτωση τύπου I (νόσος Von Recklinghausen) και τη νευροϊνωμάτωση τύπου II (αμφοτερόπλευρη ακουστική νευροϊνωμάτωση). Και οι δύο τύποι μεταβιβάζονται με αυτοσωματικό κυρίαρχο χαρακτήρα, αλλά σε ποσοστό 50%, οφείλονται σε μετάλλαξη.^{1,3}

Η νευροϊνωμάτωση τύπου I (NF 1) αποτελεί μια από τις πιο συχνές αυτοσωμικές κληρονομούμενες δερματοπάθειες, που εμφανίζει ποικιλία φαινοτυπικής έκφρασης ακόμη και σε μέλη της ίδιας οικογένειας. Το υπεύθυνο γονίδιο εδράζεται στο χρωμόσωμα 17. Η επίπτωση της NF1 ανέρχεται στις 1/5000 στις περισσότερες πληθυσμιακές μελέτες.^{1,2,4} Οι κλινικές εκδηλώσεις αφορούν σε εξωδερματικούς και

μεσοδερματικούς ιστούς και όργανα, όπως το δέρμα, οφθαλμοί, νευρικό σύστημα, οστά, αγγεία κ.α.^{3,5,7} Η συσχέτιση με βλάβες, που αφορούν στο κεντρικό νευρικό σύστημα, αναφέρονται πολύ συχνά σε ασθενείς με NF1.⁵

Η διάγνωση τίθεται με βάση την κλινική εικόνα και των διαγνωστικών κριτηρίων της NIH (National Institutes of Health Consensus).^{2,3,6,7}

**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΔΕΡΜΑΤΙΚΩΝ ΚΑΙ ΑΦΡΟΔΙΣΙΩΝ ΝΟΣΩΝ
ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ "Α. ΣΥΓΓΡΟΣ" Διευθυντής: Καθηγητής Α. Κατσάμπας**

ΠΑΙΔΟ-ΔΕΡΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ

Υπεύθυνη: Αναπλ. Καθηγήτρια Α. Κατσαρού - Κάτσαρη
ΤΗΛ. 210 7265113, 2107265107, ΤΗΛ/ΦΑΧ 210 7235553

**Νευροϊνωμάτωση τύπου I (NF- I)
Νοσος Recklinghausen**

**Κληρονομικότητα αυτοσωματική επικρατούσα,
γονιδιακή θέση 17q11.2.
50% αυτόματη μετάλλαξη**

Όνομα:

Τηλ:

Φύλο:

Ηλικία:

Επάγγελμα:

Εθνικότητα-Καταγωγή

Οικ.ιστορικό:

1 Θετικό

2 Αρνητικό

3 Αδιευκρίνιστες περιπτώσεις

Συγγένεια γονέων:

1^{ου} βαθμ.

2^{ου} βαθμ.

3^{ου} βαθμ

Όχι συγγένεια

Ηλικία εμφάνισης νόσου:

A. Κλινική εικόνα - Κριτήρια διάγνωσης (Consensus Criteria for diagnosis 1987)

1. $6 \leq$ καφεοειδείς κηλίδες διαμέτρου 5 mm η καθεμιά στην προεφηβική ηλικία ή πάνω από 15 mm στον ενήλικα.
2. $2 \leq$ νευρινώματα ή 1 πλεγματοειδές νευρίνωμα.
3. Φακίδες στις μασχालιαίες ή τις βουβωνικές χώρες.
4. Οπτικό γλοίωμα.
5. $2 \leq$ αμαρτώματα στην ίριδα
6. Ευδιάκριτες οστικές βλάβες.
7. Α' βαθμού συγγένεια με πάσχοντα από νευροϊνωμάτωση τύπου I.

ΝΑΙ	ΟΧΙ

B. Συνοδές παθολογικές εκδηλώσεις

8. Δέρμα:

Κνησμός στο σημείο ανάπτυξης νευρινώματος

--	--

9. Οφθαλμοί (οφθαλμολογική εξέταση):

Γλαύκωμα

--	--

10. Κακοήθεια:

11. ΚΝΣ

12. Αστροκύτωμα
13. Μπνιγγίωμα
14. Ακουστικό νευρίνωμα
15. Επενδύωμα

16. Εκτός ΚΝΣ

17. Νευροϊνοσάρκωμα
18. Ραβδομυωσάρκωμα
19. Φαιοχρωμοκύτωμα
20. Όγκος Wilms
21. Μη λεμφοκυτταρική λευχαιμία(νεανικής ηλικίας)
22. Σπλαχνικό νευροϊνωμα

23. Οστά

24. Δυσπλασία σφηνοειδούς
25. Μακροκεφαλία
26. Σκολίωση
27. Δυσπλασία σπονδυλικού δίσκου
28. Ψευδοάρθρωση κνήμης
29. Απουσία επιγονατίδας
30. Κοντό ανάστημα

31. ΚΝΣ

- 32. Αποπληξία
- 33. Μαθησιακές δυσκολίες
- 34. Νοπική καθυστέρηση
- 35. Μη συντονισμός κινήσεων
- 36. Υδροκεφαλία
- 37. Κεφαλαλγία

38. Καρδιαγγειακό

- 39. Υπέρταση

--	--

40. Ψυχιατρικό ιστορικό

- 41. Ψυχο κοινωνικό φορτίο κυρίως στην εφηβεία

--	--

Γ. Διαγνωστικές εξετάσεις (από άλλες ειδικότητες):

- Βιοψία
- Παιδιατρική εξέταση
- Οφθαλμολογική εξέταση
- Νευρολογική εξέταση
- Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου - ΣΣ:

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΔΕΡΜΑΤΙΚΩΝ ΚΑΙ ΑΦΡΟΔΙΣΙΩΝ ΝΟΣΩΝ
 ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ "Α. ΣΥΓΓΡΟΣ" Διευθυντής: Καθηγητής Α. Κατσάμπας

ΠΑΙΔΟ-ΔΕΡΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ
 Υπεύθυνη: Αναπλ. Καθηγήτρια Α. Κατσαρού - Κάτσαρη
 ΤΗΛ. 210 7265113, 2107265107, ΤΗΛ/ΦΑΧ 210 7235553

Νευροϊνωμάτωση τύπου ΙΙ (NF-II)

Κληρονομικότητα αυτοσωματική επικρατούσα,
 γονιδιακή θέση 17q11.2.
 50% αυτόματα μετάλλαξη

Όνομα:

Τηλ:

Φύλο:

Ηλικία:

Επάγγελμα:

Εθνικότητα-Καταγωγή

Οικ.ιστορικό:

1 Θετικό

2 Αρνητικό

3 Αδιευκρίνιστες περιπτώσεις

Συγγένεια γονέων:

1^{ου} βαθμ.

2^{ου} βαθμ.

3^{ου} βαθμ

Όχι συγγένεια

Ηλικία εμφάνισης νόσου:

A.Κλινική παρουσίαση -Κριτήρια διάγνωσης:
(Consensus Criteria for diagnosis 1987)

- Αμφοτερόπλευροι όγκοι όγδοου νεύρου(αιθ.σβανώματα), ή
- Οικογ. ιστορικό (1^ο βαθμ. συγγενή) νευροϊνωμάτωσης τύπου ΙΙ
- Μονόπλευρο αισουσαίο σβάνωμα, ή
- Δύο απο τα ακόλουθα: νευροϊνωμα, μπιγγίωμα, γλοίωμα ΣΣ, σβάνωμα, οπίσθια υποκάψια φακοειδής θολερότητα (παιδικής ηλικίας)

ΝΑΙ

ΟΧΙ

ΝΑΙ	ΟΧΙ

B. Συνοδές παθολογικές καταστάσεις

5. ΚΝΣ

- Κώφωση:
- Ιλιγγος-ζάλη
- Κακή ισορροπία
- Πονοκέφαλος

ΝΑΙ

ΟΧΙ

ΝΑΙ	ΟΧΙ

10. Μείωση μυϊκής μάζας
11. Αποπροσανατολισμός στο νερό

12. Δέρμα

- Όγκοι περιφερικών νεύρων
13. Πλάκες
14. Σβανώματα
15. Δερματικές βλάβες (όμοιες με NF1)
16. Καφεοειδείς κηλίδες

17. Οφθαλμοί

18. Προβλήματα οράσεως

--	--

Γ. Διαγνωστικές εξετάσεις:

- Βιοψία
- Παιδιατρική εξέταση
- Οφθαλμολογική εξέταση
- Νευρολογική εξέταση
- ΩΡΛ
- Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου - ΣΣ:

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Happle R. Principles of Genetics, Mosaicism and Molecular Biology In: Textbook of Pediatric Dermatology, ed. Harper J, Orange A, Prose N, 2nd ed Blackwell Publishing 2006; pp1219-625.
2. Huson S, Ruggieri M. The Neurofibromatoses In: Textbook of Pediatric Dermatology, ed. Harper J, Orange A, Prose N, 2nd ed Blackwell Publishing 2006; 1467-1490.
3. Spitz J.L.. Genodermatoses A Clinical Guide to Genetic Skin Disorders, Lippincott, 2005;82-7.
4. Huson S.M., Compston D.A.S., Clark P. and Harper P.S. A genetic study of Von Recklinghausen neurofibromatosis in South East Wales I: Prevalence, fitness, mutation rate, and effect of parental transmission on severity. J Med Genet 1989; 26:704-11.
5. Guistini S., Richetta A. et al. Neurofibromatosis type I and Arnold-Chiari malformation. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2002; 16(2):180-1.
6. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: Neurofibromatosis Arch Neurol 1988; 45:575-8.
7. Harper J I. Genetics and Genodermatoses, Champion R.H., Griffiths W.A., Judge M.R., Leigh I.M., in Rook/Wiilkinson/ Ebling's Textbook of Dermatology, 6th ed. Blackwell Science 1998;(vol.1) pp 357-436.

Αθήνηλογραφία: Α. Κατσαρού-Κάτσαρη

Νοσ. "Α. Συγγρός", Αθήνα

Τηλ.: 210 7265113, 210 7235553

E-mail: alkats.duoa@yahoo.gr



Neoral[®]

cyclosporin



NOVARTIS

Novartis (Hellas) A.E.B.E.

12ο χλμ. Εθνικής Οδού
Αθηνών-Λαμίας
144 51 Μεταμόρφωση
Τηλ.: 210 281 1712

Γραφείο Θεσσαλονίκης:
Βασ. Όλγας 216
551 33 Καλαμαριά
Τηλ.: 2310 424 039

ΦΑΡΜΑΚΟΕΠΑΓΡΥΠΝΗΣΗ: 210 - 282 8812

