

سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس

Crouzon syndrome with acanthosis nigricans

سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس اختلالی است که با اتصال زودهنگام استخوان های خاصی در جمجمه (craniosynostosis) طی دوران رشد و یک اختلال پوستی به نام آکانتوزیس نیگریکانس (acanthosis nigricans) مشخص می شود.

علائم سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس مشابه اختلال دیگری به نام سندرم کروزون (Crouzon syndrome) می باشد که در هر دوی آن ها، اتصال زودهنگام استخوان های جمجمه مشاهده می شود. این عارضه، باعث تغییر شکل طبیعی سر و صورت می شود. سایر علائم این دو اختلال شامل موارد زیر می باشد:

- فاصله زیاد بین چشم ها
- چشمان برآمده در اثر کم عمق بودن حفره های چشم
- انحراف چشم ها (استرابیسموس-strabismus)
- بینی کوچک و نوک عقابی (beaked nose) و صورت های صاف همراه با فرورفتگی در میانه (midface hypoplasia)
- از سایر علائمی که در هر یک از این اختلالات کمتر شایع است، می توان شکاف کام (cleft palate)، اختلالات دندانی و یا ناشنوایی را نام برد.
- معمولا مبتلایان به سندرم کروزون و یا سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس دارای بهره هوشی طبیعی هستند.

تشخیص سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس از سندرم کروزون با ویژگی های متعددی از جمله اختلالات پوستی، انجام می شود. آکانتوزیس نیگریکانس یک اختلال پوستی است که باعث ضخیم، تیره و نرم شدن پوست در چین و چروک های بدن مثل گردن و زیر بغل می شود. همچنین ممکن است افراد مبتلا به

سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس دچار سایر اختلالات پوستی شوند، مانند صاف و کم رنگ شدن جای زخم (اسکار-scar) در بخش های ضخیم و تیره ی پوست. این اسکارها معمولا در اثر اعمال جراحی مورد نیاز در افراد مبتلا، ایجاد می شوند.

علاوه بر این، در بعضی افراد مبتلا، یک و یا هر دو مجرای بینی باریک و تنگ (choanal stenosis) و یا کاملا مسدود (choanal atresia) شده اند که این عارضه می تواند باعث دشوار شدن تنفس شود. همچنین ممکن است، تجمع مایع در مغز (هیدروسفالی-hydrocephalus) نیز مشاهده گردد. اختلالات مجرای بینی و هیدروسفالی در سندروم کروزون، نادر است. از علائمی که در سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس کمتر شایع می باشند، می توان تغییرات نامحسوس در استخوان های ستون فقرات (vertebrae)، ناهنجاری های استخوان انگشتان و زوائد غیر سرطانی در فک به نام cementomas را نام برد.

شیوع

سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس یک اختلال نادر است و از هر یک میلیون، یک نفر به آن مبتلا می باشد. به دلایل نامشخصی میزان شیوع این اختلال در زنان دو برابر مردان است.

تغییرات ژنتیکی

جهش در ژن FGFR3 باعث ایجاد سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس می شود. این ژن دستور ساخت پروتئینی را صادر می کند که در رشد و نگهداری استخوان و سایر بافت ها نقش دارد. تغییر ژنتیکی موثر در این اختلال باعث فعالیت بیش از حد پروتئین FGFR3 و اختلال در رشد طبیعی استخوان های جمجمه شده و همچنین رنگ دانه های پوست را تحت تاثیر قرار می دهد. این تغییرات باعث ایجاد علائم سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس می شود.

وراثت بیماری

سندرم کروزون همراه با آکانتوزیس نیگریکانس دارای الگوی وراثتی اتوزومال غالب است. در این الگوی وراثتی، یک نسخه از ژن تغییر یافته در هر سلول برای ایجاد بیماری کافی است.

در بعضی موارد فرد مبتلا جهش را از یک والد مبتلا به ارث می برد. همچنین بروز این اختلال در اثر جهش های جدید (de novo)، شایع تر است که این موارد در افراد فاقد سابقه خانوادگی ابتلا به بیماری، مشاهده می شود.

نام های دیگر بیماری

CAN -

Crouzonodermoskeletal syndrome -

منبع : بزرگترین کلینیک مجازی ژنتیک پزشکی کشور @GeneticDisease