

CR11. ΠΡΩΤΟΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΜΟΥΑΜΟΥΑ ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΟ ΓΥΝΑΙΚΑ ΜΕ ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗΣ ΤΥΠΟΥ 1

Ε. Σιδηροπούλου, Σ. Σκουλικίδη, Φ. Θανασούλα, Φ. Πετρέα, Π. Εμμανουηλίδης, Γ. Κάσση, Β. Βασιλείου, Ε. Ζαπάντη
Νοσοκομείο Αλεξάνδρα, Ενδοκρινολογικό Τμήμα - Διαβητολογικό Κέντρο

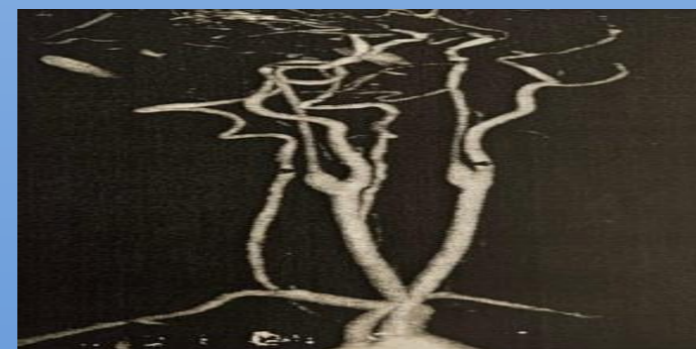
Εισαγωγή

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF1) είναι ένα γενετικό σύνδρομο που οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου NF1 (17q11.2). Κληρονομείται με τον αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα ή μπορεί να οφείλεται σε νέες μεταλλάξεις, που έχουν ως συνέπεια κυρίως την διαταραχή της δράσης της νευροϊνωμίνης. Οι κυριότερες κλινικές εκδηλώσεις της νόσου είναι από το δέρμα, τους οφθαλμούς, τα οστά και το ΚΝΣ. Επιπλέον, έχει συσχετιστεί με ενδοκρινικές διαταραχές και νεοπλασίες όπως φαιοχρωμοκύττωμα/PGLs, PHPT, NETs, νεοπλασίες θυρεοειδούς και επινεφριδίων, κεντρικής αιτιολογίας πρῶιμη ήβη, ανεπάρκεια GH και κοντό ανάστημα. Η NF1 μπορεί επίσης να σχετίζεται με την εκδήλωση του σ.Μογάμογα (MMS). Η επίπτωση του σε ασθενείς με NF1 εκτιμάται περίπου στο 0,6%. Το MMS είναι μια εξελισσόμενη εγκεφαλική αρτηριοπάθεια που χαρακτηρίζεται από απόφραξη των ενδοκράνιων αρτηριών και ανάπτυξη παράπλευρης κυκλοφορίας με συνέπεια την αύξηση του κινδύνου ισχαιμικών και αιμορραγικών επεισοδίων. Το MMS διαγιγνώσκεται συνήθως στην παιδική ηλικία και σπανιότερα στην ενήλικη ζωή και συχνά όταν έχει προηγηθεί ακτινοβολήση για οπτικά γλοιώματα και άλλους όγκους του εγκεφάλου όπως κραιοφαρρυγίωμα και μυελοβλάστωμα.

Παρουσίαση περιστατικού

Παρουσιάζουμε την περίπτωση ασθενούς με NF1 που παρακολουθείται στο τμήμα μας για δευτεροπαθή αμηνόρροια. Διεγνώσθη με NF1 σε ηλικία 7 μηνών και με οπτικό γλοιώμα ακτινοβοληθέν σε ηλικία 2 ετών. Παρουσιάζει café au lait κηλίδες, οζίδια του Lisch, στραβισμό, μείωση οπτικής οξύτητας και καταρράκτη, ανεπάρκεια GH και κοντό ανάστημα, κεντρική παχυσαρκία και ιστορικό επιληπτικών κρίσεων. Αναφέρει εμμηναρχή σε ηλικία 15 ετών και έκτοτε διαταραχές εμμήνου ρύσεως για τις οποίες ελάμβανε per os αντισυλληπτικά. Έχει γίνει ο απαραίτητος έλεγχος για τον αποκλεισμό των υπόλοιπων ενδοκρινολογικών διαταραχών και νεοπλασιών που σχετίζονται με την NF1.

Βρίσκεται υπό τακτική νευρολογική παρακολούθηση από την παιδική της ηλικία εξαιτίας εμφάνισης επιληπτικών κρίσεων και λαμβάνει έκτοτε αγωγή με πριμιδόνη. Σε ηλικία 34 ετών κατά τον τακτικό νευρολογικό έλεγχο με MRI/MRA ετέθη η διάγνωση του MMS με ευρήματα σημαντικής στένωσης της ενδοκράνιας μοίρας αμφοτέρων των έσω καρωτίδων και των εγγύς τμημάτων των αγγείων του κύκλου του Willis, καθώς και ανάπτυξης παράπλευρου αγγειακού δικτύου (εικ.). Λόγω του δεδομένου αυξημένου κινδύνου αγγειακών επεισοδίων διεκόπη η αγωγή του αντισυλληπτικού και εδόθη per os προγεσταγόνο.



Εικόνα: MRA εγκεφάλου: στένωση έσω καρωτίδων

Συμπεράσματα

Σε ασθενείς με NF1 και ιδίως όταν έχουν ακτινοβοληθεί σε παιδική ηλικία για οπτικό γλοιώμα θα πρέπει να λαμβάνουμε υπόψιν το ενδεχόμενο εμφάνισης του MMS, καθώς αυτό το δεδομένο τροποποιεί τη θεραπευτική μας προσέγγιση. Αυτό ισχύει και για ασθενείς που έχουν ακτινοβοληθεί στο ΚΝΣ στην παιδική ηλικία για κάποιο άλλο παθολογικό αίτιο. Σημαντική είναι η πρῶιμη διάγνωση. Τέλος, πρέπει να τονίσουμε ότι δεν έχουν ακόμα καθοριστεί κατευθυντήριες οδηγίες σχετικά με τη θεραπευτική αντιμετώπιση του MMS, καθώς αποτελεί ακόμα πεδίο έρευνας.

Βιβλιογραφία

1. Bergqvist C, Servy A, Valeyrie-Allanore L, Ferkal S, Combemale P, Wolkenstein P. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 1966. Orphanet J Rare Dis. 2020;15(1):37.
2. Carla B, Giorgia B. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. Horm Res Paediatr. 2015;83(4):232-41.
3. Brosius SN, Vossough A, Fisher MJ et al. Characteristics of Moyamoya Syndrome in Pediatric Patients with Neurofibromatosis Type 1. Pediatr Neurol 2022 ; 134:85.
4. Ullrich NJ, Robertson R, Kinnamon DD et al. Moyamoya following cranial irradiation for primary brain tumors in children. Neurology 2007 ;68:932.
5. Duat-Rodríguez A, Carceller Lechon F, Lopez Pino MA, Rodríguez Fernandez C, Gonzalez-Gutierrez-Solana L. Neurofibromatosis type 1 associated with moyamoya syndrome in children. Pediatr Neurol. 2014;50:96e98.