

Σύνδρομο Lhermitte-Duclos

Γενική περιγραφή:

Η νόσος Lhermitte-Duclos (LDD) είναι ένας πολύ σπάνιος, καλοήθης (μη καρκινικός) όγκος του εγκεφάλου, που ονομάζεται δυσπλαστικό γαγγλιοκύττωμα της παρεγκεφαλίδας, που χαρακτηρίζεται από ανώμαλη ανάπτυξη και διεύρυνση της παρεγκεφαλίδας και αυξημένη ενδοκρανιακή πίεση. Μόνο περίπου 300 περιπτώσεις έχουν αναφερθεί στη διεθνή βιβλιογραφία.

Δεν υπάρχει προδιάθεση φύλου ή φυλής (Roessmann & Wongmongkolrit 1984; Faillot et al 1990), εκτός εάν το LDD βρεθεί σε σχέση με τη νόσο Cowden, οπότε υπάρχει υπεροχή 1:4 αρσενικά:θηλυκά (Murata et al 1999).

Αίτια:

Αν και η ακριβής αιτία είναι άγνωστη, μεταλλάξεις στο γονίδιο *PTEN* έχουν εντοπιστεί σε ορισμένα άτομα.

Από τους περισσότερους ασθενείς με LDD φαίνεται να λείπει το ένα αλληλόμορφο *PTEN* και χάνουν αργότερα και το άλλο αλληλόμορφο *PTEN*. Οδηγούνται έτσι σε ανώμαλη ανάπτυξη των κοκκωδών κυττάρων.

Κλινική εικόνα:

Το Σύνδρομο Lhermitte-Duclos εκδηλώνεται πιο συχνά στην τρίτη και τέταρτη δεκαετία της ζωής.

Τα συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν πονοκέφαλο, ναυτία, παρεγκεφαλιδική δυσλειτουργία, υδροκεφαλία, αταξία (προβλήματα κίνησης και συντονισμού) και διαταραχές της όρασης.

Άλλα χαρακτηριστικά μπορεί να περιλαμβάνουν μεγαλεγκεφαλία, υδρομυελία, υπεράριθμα δάκτυλα χεριών ή ποδιών (πολυδακτυλία), μερικό γιγαντισμό ή/και μακρογλωσσία.

Η νόσος Lhermitte-Duclos μπορεί να εμφανιστεί ως μεμονωμένη κατάσταση. Συσχετίζεται επίσης με ένα κληρονομικό καρκινικό σύνδρομο που ονομάζεται νόσος Cowden.

Πηγές:

- Giorgianni A, Pellegrino C, De Benedictis A, Mercuri A, Baruzzi F, Minotto R, Tabano A, Balbi S. Lhermitte-Duclos disease. A case report. *Neuroradiol J*. 2013 Dec;26(6):655-60. doi: 10.1177/197140091302600608. Epub 2013 Dec 18. PMID: 24355184; PMCID: PMC4202883.
- Nowak DA, Trost HA. Lhermitte-Duclos disease (dysplastic cerebellar gangliocytoma): a malformation, hamartoma or neoplasm? *Acta Neurol Scand*. 2002 Mar;105(3):137-45. doi: 10.1034/j.1600-0404.2002.1r127.x. PMID: 11886354.
- <https://rarediseases.org/gard-rare-disease/lhermitte-duclos-disease/>
- <https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/pdf/10.1055/s-0042-1748638.pdf>
- Alanazi AI, Alanezi T, Aljofan ZF, Alarabi A, Elwatidy S. Lhermitte-Duclos disease: A systematic review. *Surg Neurol Int*. 2023 Sep 29;14:351. doi: 10.25259/SNI_555_2023. PMID: 37810307; PMCID: PMC10559389.
- <https://doi.org/10.1016/B978-0-443-06967-3.00026-0>.