



Експертен център по редки ендокринни болести
УМБАЛ "Св. Марина" ЕАД, Варна
Expert Center of Rare Endocrine Diseases
UMHAT "Sv. Marina" - Varna

McCune Albright Syndrome (Синдром на McCune-Albright (МакКюн-Олбrait))

Национална организация за редки заболявания. Настоящият материал е любезно предоставен от Magic Foundation (<http://www.magicfoundation.org>) и е преведен на български език с тяхно съгласие.

Важно!

Възможно е основното име на материала за Syndrome McCune-Albright да не е това, което сте очаквали. Моля, проверете списъка със синоними, за да намерите алтернативното (ите) име (на) на конкретното заболяване, което Ви интересува и раздела, в който се намира.

Синоними:

- MAS- Синдром на МакКюн-Олбrait
- Синдром на Олбrait
- Остеитис Fibrosa Disseminata
- Полиостозна фиброзна дисплазия (POFD)
- Преждевременен пубертет с полиостозна фиброза и абнормална пигментация

Разновидности:

- Нито една

Списък на заболяванията, свързани с този синдром:

Информация за следните заболявания може да бъде намерена в гореспоменатия материал:

- Неврофиброматоза тип 1 (NF-1)
- Херувизъм
- Акромегалия
- Гигантизъм
- Синдром на Кушинг
- Хипертиреозидизъм

Основен текст

Синдромът на McCune-Albright (MAS) е рядко мултисистемно разстройство, характеризиращо се с:

- (1) заместване на нормалната костна тъкан с области с абнормален фиброзен растеж (фиброзна дисплазия);
- (2) петна с необичайна пигментация на кожата (т.е. участъци от светлокафява кожа [café-au-lait петна] с назъбени граници);
- (3) аномалии в ендокринните жлези, които регулират скоростта на растеж на тялото, неговото пубертетно развитие и някои други метаболитни функции (множествена ендокринна дисфункция).

В зависимост от броя и местоположението на скелетните аномалии може да бъде нарушена подвижността, както и зрението и/или слуха и индивидът може да изпитва значителна болка. Неправилно функциониращите жлези с вътрешна секреция могат да доведат до развитие на вторични полови характеристики на възраст, по-ранна от нормалната (преждевременен пубертет).

Синдромът на McCune-Albright е резултат от генетична промяна (мутация), която се случва произволно, без видима причина (спорадична). При индивиди с разстройството, тази спорадична генетична мутация присъства само в някои от клетките на тялото (мозаечен модел). Симптомите и физическите характеристики, свързани с разстройството, варират значително в отделните случаи в зависимост от конкретните телесни клетки и тъкани, които са засегнати от генетичната мутация. Тази мутация възниква след оплождане (постзиготична соматична мутация). Не се предава по наследство.

Обхватът и тежестта на разстройството е много широк: някои деца се диагностицират в ранна детска възраст с очевидни аномалии на костите и повишено производство на хормони от една или повече от жлезите с вътрешна секреция; други не показват данни за костна, кожна или ендокринна недостатъчност в детска възраст и могат да навлязат в пубертета на нормална възраст.

Симптоми:

Синдромът на McCune-Albright (MAS), рядко мултисистемно разстройство, се характеризира предимно с изместване на нормалната костна тъкан от области на фиброзен растеж (фиброзна дисплазия - FD) в една или повече от една кости на тялото (полиостозна FD); големи площи с тъмна пигментация с неравномерни контури (т.нар. café-au-lait петна); и/или множество аномалии на ендокринната система, включващи ранното развитие на вторични полови белези (преждевременен пубертет). Обхватът и тежестта на симптомите и физическите характеристики, свързани със синдрома на McCune-Albright, варират значително при лицата с

това заболяване в зависимост от специфичните телесни клетки и тъкани, които са засегнати от спорадичната генетична мутация.

Костна система:

При пациентите със синдром на McCune-Albright костите на ръцете, краката, ребрата, черепа и/или лицето са най-често засегнати, въпреки че понякога може да е поразена само една кост. Костите с фиброзни лезии са по-слаби от нормалното и могат да се огъват или деформират дори при нормално натоварване и да се развият неравномерно (асиметрично). Пациентите с FD могат да страдат от болки в костите и от чести костни фрактури в засегнатите области. В допълнение, фиброзната дисплазия, поразяваща костите на лицевата област и черепа, може да доведе до промени във външния вид на лицето, може да причини загуба на зрение и/или слух (при засягане на зрителните или слуховите нерви).

Ако децата със синдром на McCune-Albright имат преждевременно начало на развитие на вторични полови белези (преждевременен пубертет), могат да растат по-бързо от нормалното, което води до висок ръст през детството. Този растеж обаче може да спре и пациентите с MAS да не достигнат нормален за възрастен индивид ръст.

Освен това при някои деца с това заболяване малките „тръбички“ в бъбреците (бъбречни каналчета), които нормално абсорбират сол, вода и някои други основни вещества (например глюкоза, аминокиселини, калций, фосфор), може да не успеят да усвоят правилно фосфора (химичен елемент, необходим за метаболизма на калция). В резултат на това, неадекватно количество фосфор се включва в костите, докато растат, и това води до необичайно тънки и деформирани кости (хипофосфатемичен рахит). (За повече информация относно това заболяване, изберете „Рахит“ като термин за търсене в базата данни за редки болести.)

Кожа:

Повечето хора със синдром на McCune-Albright имат неравномерна тъмна пигментация (cafe-au-lait, ”кафе-с-мляко” петна) по кожата. Тези големи светлокафяви зони, които могат да се появят навсякъде по кожата, имат неправилни, назъбени контури, които приличат на очертанията на „Coast of Maine/Брегът на Мейн“, за разлика от по-правилните контури на „Coast of California/Брегът на Калифорния“, свързвани с cafe-au-lait петната при неврофиброматоза тип 1. (За повече информация относно неврофиброматоза тип 1, вижте раздела по-долу).

Пигментацията на кожата е уникална за всеки засегнат човек. При някои може да не се забелязва или да се ограничи до много малка зона в задната част на врата или гънката на задните части. Петното често започва или спира в средната линия на корема отпред или в гръбначния стълб отзад.

Аномалии в ендокринната система

Много хора със синдром на McCune-Albright могат също да имат аномалии, свързани с жлезите с вътрешна секреция, произвеждащи хормони, които помагат да се регулира скоростта на растежа, половото развитие и някои метаболитни функции (множествена ендокринна дисфункция).

Полово съзряване

У много деца, по-често момичета, със синдром на McCune-Albright пубертетът може да започне по-рано от очакваното (преждевременен пубертет). В крайни случаи той може да се появи още на тримесечна възраст. Симптомите са ранно начало на менструалния цикъл и преждевременно развитие на гърдите („гърдни пъпки“). Но е възможно да минат години преди гърдите да се развият напълно и преди да започне растежът на космите под мишниците. В някои случаи у момичетата със синдром на McCune-Albright могат да се образуват доброкачествени кисти в единия или двата яйчника. Медицинската литература обаче не описва злокачествени тумори на яйчниците като част от синдрома на McCune-Albright.

Въпреки че преждевременният пубертет е по-чест при момичетата със синдром на McCune-Albright, това може да засегне и някои момчета. Характеризира се с ускорен растеж, телесна миризма, акне и/или ранно генитално развитие (например ранен, внезапно ускорен растеж на пениса, тестисите и скротума).

Ранният пубертет при момчетата и момичетата с MAS е резултат от естрогена (стероид), образуван от доброкачествените кисти, които често са свързани със синдрома. Преждевременният пубертет обикновено засяга и други ендокринни жлези (хипоталамус и хипофиза), но тези две мощни регулиращи жлези могат и да не участват в този аспект на MAS.

Хипофиза

Хипофизата е малка жлеза в основата на мозъка, която произвежда няколко хормона и ги освобождава директно в кръвта. Един такъв хормон е хормонът на растежа (GH), стимулиращ нормалния растеж и развитие. Някои хора със синдром на McCune-Albright, обикновено в ранна възраст, могат да развият тумори на хипофизата, при които се отделя прекомерно количество растежен хормон, което потенциално води до рядкото състояние, акромегалия или гигантизъм. Акромегалията се характеризира с прогресивно разширяване на меките тъкани и костите на лицето, ръцете и краката. Ако състоянието се развие преди зряла възраст, когато срастването на костите е завършено, засегнатите индивиди ще продължат да растат, което води до гигантизъм. (За повече информация относно акромегалия или гигантизъм, моля, вижте раздела по-долу).

Надбъбречни жлези

Надбъбречните жлези са двойка малки ендокринни жлези, разположени над бъбреците, които образуват няколко хормона (напр. кортизол, андрогени), попадащи директно в кръвта. При някои пациенти със синдром на McCune-Albright може да има прекомерна секреция на кортизол, което да доведе до синдром на Кушинг. (За повече информация относно това състояние, моля, вижте раздела по-долу).

Щитовидна жлеза

Щитовидната жлеза, която се намира в предната част на шията, също образува определени хормони (например тироксин и трийодтиронин). При пациенти с MAS, могат да присъстват в по-големи от нормалните концентрации. Почти 50% от тях имат аномалии на щитовидната жлеза, които могат да доведат до гуша или хипертиреозидизъм. (За повече информация относно хипертиреозидизма, моля, вижте раздела по-долу в този доклад).

Причини

Проучванията показват, че синдромът на McCune-Albright (MAS) се появява произволно, без видима причина (спорадично), поради промени (мутации), засягащи определен ген (вж. по-долу). Тъй като тази генетична мутация възниква след оплождането (постзиготична мутация на соматични клетки), разстройството не се унаследява от родителите и мутацията присъства само в някои от клетките на тялото (мозайка). В медицинската литература няма категорични доказателства, че синдромът на McCune-Albright може да се предава по наследство.

Генът, за който се смята, че е отговорен за синдрома на McCune-Albright, е разположен в дългото рамо на хромозома 20 (20q13.2). Този ген на GNAS1 (гуанин-свързващ нуклеотид протеин алфа-стимулиращ полипептид) е отговорен за критичната стъпка в предаването на сигнала от някои хормони към ядрата на определени клетки. Хромозомите се намират в ядрото на всички телесни клетки. Те носят генетичните характеристики на всеки индивид. Двойките човешки хромозоми са номерирани от 1 до 22, с неравномерна 23-та двойка X и Y хромозоми за мъже и две X хромозоми за жени. Всяка хромозома има късо рамо, означено като "p" и дълго рамо, обозначено с буквата "q". Хромозомите се подразделят допълнително на ивици, които са номерирани.

Тъй като генетичната мутация не присъства във всички клетки на тялото (постзиготичен мозаицизъм на мутацията на соматичните клетки), симптомите на синдрома на McCune-Albright са променливи. В почти всички случаи мутацията се развива известно време, след като нормална сперма от бащата оплоди нормална яйцеклетка от майката (зигота). Ако генетичната

мутация настъпи в началото на развитието на ембриона, той ще бъде засегнат в по-голяма степен.

При много индивиди със синдром на McCune-Albright преждевременното функциониране на половите жлези се дължи на наличието на мутация GNAS1 в половите жлези (т.е. яйчниците при жените, тестисите при мъжете), а не на стимулация от хипофизните хормони (гонадотропини). В допълнение, прекомерното производство на кортизол от надбъбречните жлези и/или свръхпроизводството на тиреоидни хормони от щитовидната жлеза се дължи на наличието на мутация GNAS1 в тези жлези, а не на активността на хипофизната жлеза. Медицинската литература също така съобщава, че при пациенти с акромегалия (изолирана акромегалия), приблизително 40% от хипофизните тумори (в резултат на повишени количества на хормона на растежа) имат същата генетична мутация, която е идентифицирана в случаите на синдром на MAS. Това предполага, че туморите на хипофизата, характеризиращи се с повишен растежен хормон, при лица със синдром на McCune-Albright, могат да са резултат от същата мутация, която е отговорна за синдрома като цяло.

Съвсем наскоро учените откриха мутации в ДНК в яйчниците, надбъбречните жлези и черния дроб на пациенти с MAS. Тази ДНК съдържа генетичния код за т. нар. G-протеин, описан по-горе, който е компонент на сигналната система, присъстваща в много клетки и известен като участник в растежа и секрецията на ендокринните клетки. Предполага се, че наличието на тази мутация може да доведе до неконтролирана клетъчна функция или излъчване на хормони. Учените вярват, че по-нататъшното изследване на функцията и структурата на G-протеина може да помогне и подобри лечението на пациенти с MAS.

Кого най-често засяга MAS

Синдромът на McCune-Albright е рядко заболяване, което засяга жените по-често от мъжете в съотношение около 3: 2. В медицинската литература се съобщава за стотици случаи на синдром на McCune-Albright, тъй като разстройството е описано за първи път в средата на 40-те години.

Синдромът на McCune-Albright може да бъде очевиден при раждането въз основа на характерните кожни пигментации (кафе-о-ле петна), в ранното детство, когато се развие преждевременен пубертет или когато костните деформации станат очевидни. Въпреки това, в много случаи разстройството може да не се прояви до късното детство.

Заболявания, при които симптомите си приличат

Симптомите на следните разстройства могат да бъдат подобни на тези при синдрома на McCune-Albright. Сравнението е полезно за диференциране на диагнозите:

Неврофиброматоза тип 1 (NF-1) - рядко наследствено заболяване, характеризиращо се

с появата на светлокафяви обезцветявания (кафе-о-ле петна) по кожата с контури, приличащи на "Калифорнийския бряг"; лунички, особено под мишниците (аксиларни) и/или в областта на слабините (ингвинални); множество доброкачествени тумори на нервите и кожата; доброкачествени тумороподобни възли на цветната част на очите (ириса); и/или, в някои случаи, бавно растящи тумори на зрителния нерв (или зрителна хиазма). Засегнатите лица могат също да имат необичайно голяма глава (макроцефалия), широко разположени очи (очен хипертелоризъм), нисък ръст, необичайно изкривяване на гръбначния стълб (сколиоза) и/или други скелетни аномалии. Половото развитие може да се забави или да настъпи рано (преждевременен пубертет) при лица с това заболяване. В много случаи могат да присъстват и допълнителни аномалии. Неврофиброматозата тип 1 се наследява като автозомно доминантно състояние. (За повече информация относно това разстройство изберете „Неврофиброматоза тип 1“ като термин за търсене в базата данни за редки заболявания.)

Херувизмът - рядко заболяване, характеризиращо се с изместване на нормалната костна тъкан с области на фиброзен растеж (фиброзна дисплазия) в горната и/или долната челюст. Това причинява необичайно разширяване на челюстните кости, необичайна закръгленост и подуване на лицето, а в по-тежки случаи и „обръщане“ на очите. В някои случаи фиброзна дисплазия може да се появи и в други кости на тялото, особено в ребрата. При някои индивиди с това заболяване се наблюдават и други аномалии, като множество неравномерни области по кожата с тъмна пигментация (кафе-о-ле петна) и/или няколко брадавични рождени белези (невуси) по кожата. Симптомите обикновено се проявяват през третата или четвъртата година от живота. Смята се, че херувизмът се наследява автозомно доминантно с променлива експресивност и пенетрантност. Докато 100% от засегнатите мъже с дефектен ген за херувизъм ще проявят характеристиките, типично свързани със заболяването (висока пенетрантност), само 50 до 75% от жените с болестния ген демонстрират негови симптоми (ниска пенетрантност).

Следните разстройства могат да бъдат свързани със синдрома на McCune-Albright като вторични характеристики. Те не са необходими за диференциране на диагнозите:

Акромегалията е рядко, прогресиращо, хронично заболяване в резултат на прекомерна секреция на хормона на растежа, което в много случаи може да се дължи на доброкачествен тумор на хипофизната жлеза. Симптомите и физическите характеристики могат да включват необичайно увеличение на меките тъкани и костите на лицето, ръцете и краката; обща грубост на чертите на лицето, удължаване на лицето и уголемяване на носа, ушите и челюстта; задълбочаване на гласа; и/или необичайно уголемяване на вътрешните органи, особено на сърцето. В повечето случаи симптомите, свързани с акромегалия, се появяват след пубертета, бавно прогресират и може да не станат забележими в продължение на няколко години след

началото. (За повече информация относно това разстройство изберете „Акромегалия“ като термин за търсене в базата данни за редки заболявания.)

Гигантизмът е рядко прогресиращо разстройство, което е резултат от прекомерно производство на хормона на растежа, настъпило преди млада зряла възраст, когато развитието на костите не е завършено. (Както при акромегалията, подобно свръхпроизводство на растежен хормон може да се дължи на доброкачествен тумор на хипофизната жлеза). Засегнатите индивиди имат прекомерен растеж през детството и могат да достигнат огромна височина (например 7 до 8 фута = 2,13 до 2,48 m).

Синдромът на Кушинг е рядко ендокринно разстройство, което е резултат от прекомерното производство на хормона кортизол от надбъбречните жлези. Лицата с това заболяване могат да имат наднормено тегло (централно затлъстяване) и/или кръгло лице с форма на луна. Други белези са: необичайно пигментирана, тънка, крехка кожа; високо кръвно налягане (хипертония) и висока кръвна глюкоза (хипергликемия); и/или слаби, лесно чупливи кости. Освен това някои хора със синдром на Кушинг могат да страдат от депресии или други емоционални промени. (За повече информация относно това заболяване, изберете „Cushing“ като термин за търсене в базата данни за редки заболявания).

Хипертиреоидизмът е резултат от свръхпроизводство на хормони на щитовидната жлеза. Симптоми: тревожност, умора, подчертано изпъкване на очните ябълки (екзофталм), изпотяване, сърцебиене, диария, загуба на тегло и/или непоносимост към топлина. Хипертиреоидизмът може да е породен и от редица други причини.

Диагноза и стандартни терапии (лечение)

Синдромът на McCune-Albright (MAS) може да се предполага още при раждането въз основа на характерните кожни пигментации (кафе-о-ле петна). Въпреки това, в много случаи разстройството може да не се подозира по време на кърмаческата или по-късната детска възраст до проявите на преждевременен пубертет или когато костните деформации станат очевидни. Диагнозата на синдрома на McCune-Albright може да бъде потвърдена въз основа на характерни физически белези (комплекс от кожни, костни и ендокринни аномалии), на сходна история на заболяването на пациентите, на задълбочена клинична оценка и специализирани тестове, включващи рентгенови снимки и кръвни изследвания. Трябва да се извърши цялостно изследване на тялото за характерните кафе-о-ле петна, а рентгенографията да включва костни сканирания, за да се оцени наличието и степента на фиброзна дисплазия. Кръвните тестове могат да разкрият повишени нива на хормони (напр. естроген, тестостерон, кортизол, хормон на щитовидната жлеза, хормон на растежа, пролактин, IGF-1) и доказателства за повишена костна активност (повишена алкална фосфатаза).

Лечение

Лечението на синдрома на McCune-Albright е симптоматично и поддържащо. В някои случаи лекарите могат да се опитат да забавят пубертета с лекарства, влияещи на производството на хормони. Има няколко лекарства за преждевременен пубертет, които могат да бъдат полезни за мъже или жени със синдром на McCune-Albright (като тестолактон - ефективно лечение за ранен пубертет при някои момичета с MAS). При лица със синдром на McCune-Albright с прояви на акромегалия или гигантизъм, трябва да се обмисли хирургично отстраняване на тумора на хипофизата, въпреки че фиброзна дисплазия в основата на черепа може да затрудни това. Лъчевата терапия на лезии на хипофизата, щитовидната жлеза или костите крие потенциални рискове, включително от злокачествени промени. В някои тежки случаи може да се наложи хирургично отстраняване на щитовидната жлеза (тиреоидектомия), за да се контролира прекомерното производство на тиреоидни хормони (персистиращ хипертиреозидизъм).

Фиброзната дисплазия обикновено се лекува консервативно. Изборът на лечение се прави въз основа на възрастта, тежестта на симптомите и размера и местоположението на костните лезии. В някои случаи при пациенти с MAS може да се препоръчат медикаменти, различни ортопедични процедури, като използване на ортопедични помощни средства или хирургично отстраняване на части от костите (остеотомия). Операцията обаче е решение само когато са налице определени индикации (напр. прогресивна деформация, несрастване на фрактури или неотслабваща хронична болка). Хората с увреждане на черепа трябва да бъдат наблюдавани често за острота на слуха и зрението.

При някои момичета с MAS се развиват големи, доброкачествени кисти на яйчниците. Такива кисти могат да бъдат лекувани чрез хирургично отстраняване на яйчника в някои случаи. Състоянието, обаче, обикновено се повтаря в противоположния яйчник и хирургично отстраняване сега се извършва рядко. Има и алтернативни медикаментозни лечения.

Въпреки че е открита генетична мутация на GNAS1 в тъканите на гърдата при лица със синдром на McCune-Albright, не е известно дали такава мутация влияе върху честотата на рак на гърдата при такива индивиди. Поради това като предпазна мярка се препоръчват редовни прегледи на гърдата.

Генетичното консултиране също е препоръчително за лица със синдром на McCune-Albright и техните семейства.

Клинични проучвания

Пациенти са включени в шест клинични проучвания, включващи MAS в Националния институт по дентални и черепно-лицеви изследвания (NIDCR) на Националния здравен институт (NIH). Те са:

1) Ефекти на инхибитора на ароматазата Летрозол върху прогресията на пубертета и индексите за възрастта на костите при момичета с преждевременен пубертет и синдрома на McCune-Albright. Това проучване тества безопасността и ефективността на летрозол при лечението на преждевременен пубертет при момичета с MAS. Идентификационни номера на изследването: 000183; 00-D-0183

2) Рандомизирано, плацебо-контролирано проучване на Алендронат при лечението на полиостотична фиброзна дисплазия (FD) и синдром на McCune-Albright (MAS). Това проучване е предназначено да тества ефективността на алендронат при лечение на костни аномалии при тези две заболявания. Идентификационни номера на изследването: 980146; 98-D-0146

3) Проучвания върху костни тъкани от пациенти с FD/MAS и други нарушения на калцирани тъкани. Този проект е предназначен да помогне да се определи как генната мутация причинява анормалната кост при фиброзна дисплазия. Костните аномалии при FD могат да се появят в една кост (моностотична фиброзна дисплазия), множество кости (полиостотична фиброзна дисплазия) или при синдром на McCune-Albright, при който има и ендокринни проблеми. Идентификационни номера на изследването: 970055; 97-D-0055

4) Скрининг и история на заболяването на пациенти с полиостозна фиброзна дисплазия и синдром на McCune-Albright. Това проучване има две цели: да проучи как болестта напредва с течение на времето и да изследва пациентите за участие в едно от проучванията за лечение на НИН за тези заболявания. Идентификационни номера на изследването: 980145; 98-D-0145

5) Проучване на ефектите на Пегвисомант върху излишъка на хормона на растежа при синдром на MAS. Това проучване се фокусира върху ефектите на пегвисомант, синтетично лекарство, което пречи на свързването на хормона на растежа по нормален начин с рецепторите в клетката. Идентификационни номера на изследването: 010197; 01-D-0197

6) Оценка и лечение за подобряване на качеството на костите и предотвратяване на фрактури чрез перкутанно заместване на болна тъкан при полиостотична FD и MAS. Това проучване е предназначено да оцени ефективността на нова техника за инжектиране на костите при лечение на пациенти с FD/MAS. Новото лечение има за цел да намали риска от фрактури, да сведе до минимум деформациите и да подобри цялостното функциониране на тези пациенти. Идентификационни номера на изследването: 990003; 99-D-0003

За допълнителна информация отн. клиничните проучвания, изброени по-горе, свържете се с:

[Национален институт по дентални и черепно-лицеви изследвания \(NIDCR\)](#)

9000 Rockville Pike

Bethesda, MD 20892

[Служба за набиране на пациенти и обществена връзка](#)

Тел: 1-800-411-1222

e-mail: prpl@mail.cc.nih.gov

Информация за тези проучвания може да бъде получена и от контакт:

Michael Collins, M.D.

NIH/National Institute of Dental and Craniofacial Research (NIDCR)

31 Center Dr MSC 2290

Building 31 Rm 2C35

Bethesda, MD 20892-2290

Tel: (301) 496-1913

<http://csdb.nidcr.nih.gov/csdb/>

Необходими са повече проучвания, за да се определи дългосрочната безопасност и ефективност на това лечение на синдрома на McCune-Albright. За повече информация се свържете с:

Penelope P. Feuillan, M.D.

or Michael Collins, M.D.

NIH/National Institute of Child Health and Human Development

10 Center Drive

Building 10 Room 10N262

Bethesda, MD 20892

Tel: (301) 496-4686

Fax: (301) 402-0574

E-mail: pfeuil@helix.nih.gov

Учените от клиниката по репродуктивна ендокринология в Масачузетската болница (Massachusetts General Hospital) в Масачузетс изучават репродуктивната функция при жени в юношеска и зряла възраст със синдром на MAS. На заинтересованите лица ще бъде изпратен въпросник. За повече информация относно това проучване се свържете с:

Paul Voeppe, M.D.

Reproductive Endocrine Unit

Bartlett Hall Extension, 5th Floor

Massachusetts General Hospital

Fruit St.

Boston, MA 02114

Tel: (617) 726-8433

Fax: (617) 726-5357

Памидронатът се използва за лечение на FD в клинични проучвания при някои пациенти с това заболяване. В допълнение, трансплантацията на нормална кост в области на диспластична кост (присаждане на кортикална кост с автографти на строма на костния мозък) при лица с MAS има потенциал за развитие като метод и се оценява в Израел. (По време на такива трансплантации, нормална кост, получена от индивид с MAS, се взема от костния ствол, който също съдържа поддържаща тъкан [строма] от костния мозък и се трансплантира в области с аномална кост при същия индивид.) Необходими са повече изследвания за определяне дългосрочната безопасност и ефективност на такива лечения при лица със синдром на McCune-Albright. За повече информация относно текущите изследвания се свържете с:

Pierre J. Meunier, M.D.

Institut National de la Sante et la Recherche Medicale (INSERM)

Unite 403, Pavilion F

Edouard Herriot Hospital

69437, Lyon France

Shlomo Weintraub, M.D.

Orthopedic Pediatric Society Multi-center Study

Dana Children's Hospital, Tel-Aviv Medical Center

6 Weitzmann St

64239 Tel-Aviv, Israel

(972) 3 697-4261

(972) 3 697-4542 (fax)

Uri A. Libermann, M.D.

Metabolic Diseases

Beilinson Medical Center

49100 Petah-Tikva, Israel

(972) 3 972-6681

(972) 3 972-9685 (fax)

Понастоящем се провеждат молекулярни и клинични проучвания, включително лечение с бифосфонати за фиброзна дисплазия. Провеждат се проучвания и единични терапевтични опити за използване на моноклонални антитела (Денозумаб, Бурозумаб). Необходими са повече изследвания, за да се определи дългосрочната безопасност и ефективност на лечението с бифосфонати за FD при лица със синдром на McCune-Albright. Лекарите, които се интересуват

от допълнителна информация относно такива изследвания, могат да се свържат с:

Professor Francis H. Glorieux

Genetics Unit, Shriners Hospital for Children

1529 Cedar Avenue

Montreal, Quebec H3G 1A6

Canada

Telephone: 1 514 842 7685

Telefax: 1 514 842 5581

e-mail: glorieux@shriners.mcgill.ca

Лабораторни изследвания върху клетъчната биология на синдрома на McCune-Albright се провеждат в Националните здравни институти (NIH) и другаде. Лекарите и хирурзите, които се интересуват от предоставяне на хирургични костни проби за изследвания, трябва да се свържат с:

Pamela G. Robey, Ph.D.

NIH/NIDR

Bldg. 30, Rm. 106

9000 Rockville Pike

Bethesda, MD 20817

(301) 496-4563

(301) 402-0824 (fax)

Andrew Shenker, M.D., Ph.D.

Children's Memorial Hospital, Box 225

2300 Children's Plaza

Chicago, IL 60614

e-mail: ashenker@nwu.edu

(312) 880-8297

(312) 880-4568 (fax)

Информация за текущите клинични изследвания се публикува в Интернет на адрес www.clinicaltrials.gov. Всички проучвания, получаващи държавно финансиране от САЩ, и някои от тях, подкрепяни от частни източници, са публикувани на този правителствен уебсайт.

Книгопис

УЧЕБНИЦИ

Wilson JD, Foster DW, eds. Textbook Of Endocrinology, 8th ed. W.B. Saunders Co., Philadelphia; PA: 1992;1200-03, 1510.

Bennett JC, Plum F, eds. Cecil Textbook Of Medicine, 20th Ed. W.B. Saunders Co. Philadelphia; PA: 1996;1347.

Jones KL, ed. Smith's Recognizable Patterns Of Human Malformation, 5th Ed. W. B. Saunders Co. Philadelphia; PA:1997;510.

СТАТИИ

Lania A, Mantovani G, Spada A. G Protein mutations in endocrine diseases. Eur J Endocrinol. 2001; 145:543-59.(G Протеинови мутации при ендокринни заболявания. Eur J Ендокринология. 2001; 145: 543-59).

Marie PJ. Cellular and molecular basis of fibrous dysplasia. Histol Histopathol. 2001; 16:981-88. (Клетъчна и молекулярна основа на фиброзна дисплазия. Хистология Хистопатология. 2001; 16: 981-88.)

Spiegel AM. G protein defects in signal transduction. Horm Res. 2000;53 Suppl 3:17-22.(G Протеинови дефекти в сигналната трансдукция. Хорм Рез. 2000; 53 Допълнение 3: 17-22.)

Feuillan P, Merke D, Leschek EW, et al. Use of aromatase inhibitors in precocious puberty. Endocr Relat Cancer. 1999; 6:303-06. (Използване на инхибитори на ароматазата в преждевременен пубертет. Endocr. Relat Cancer. 1999; 6: 303-06.

Levine MA. Clinical Implications of genetic defects in G proteins: oncogenic mutations in G alpha s as the molecular basis for the McCune-Albright syndrome. Arch Med Res. 1999; 30:522-31. (Клинични последици от генетични дефекти в G протеини: онкогенни мутации в G алфа като молекулярна основа за синдрома на McCune-Albright. Arch Med Res. 1999; 30: 522-31.)

De Sanctis C, Lala R, Matarazzo P, et al. McCune-Albright syndrome: a longitudinal clinical study of 32 patients. J Pediatr Endocrinol Metab. 1999; 12:817-26. (Синдром на McCune-Albright: задълбочено клинично проучване на 32 пациенти. Педиатрия, Ендокринология, Метаболика 1999; 12: 817-26.)

Cohen MM Jr, Howell RE. Etiology of fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome. Int J Oral Maxillofac Surg. 1999; 28:366-71. (Етиология на фиброзна дисплазия и синдром на McCune-Albright. Int J Oral Maxillofac Surg. 1999; 28: 366-71.)

Olsen BR. A rare disorder, yes; an unimportant one, never. J Clin Invest. 1998; 101:1545-46. (Рядко заболяване, да; маловажно, никога. J Clin Invest. 1998; 101: 1545-46.)

За читатели без медицинско образование

Feuillan PP. McCune-Albright Syndrome. The Magic Foundation, nd:3pp

No Author Listed. McCune-Albright Syndrome. The National Institute of Child Health & Human Development. Last Modified; 06/19/2001:3pp.

ОТ ИНТЕРНЕТ

McKusick VA. Ed. Online Mendelian Inheritance In Man (OMIM). Johns Hopkins University, Baltimore; MD: Entry No: 174800; Last Edit Date 8/17/2001.

Източници

MAGIC Foundation

6645 W. North Avenue
Oak Park, IL 60302
Tel: (708)383-0808

Fax: (708)383-0899
Tel: (800)362-4423
Email: mary@magicfoundation.org
Internet: <http://www.magicfoundation.org>
Paget Foundation
P O Box 24432
Brooklyn, NY 11202
Tel: (212)509-5335
Fax: (212)509-8492
Tel: (800)237-2438
Email: pagetfdn@aol.com
Internet: <http://www.paget.org>

NIH/National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases
Information Clearinghouse

One AMS Circle
Bethesda, MD 20892-3675
USA
Tel: (301)495-4484
Fax: (301)718-6366
Tel: (877)226-4267
TDD: (301)565-2966
Email: NIAMSinfo@mail.nih.gov
Internet: <http://www.niams.nih.gov/>

NIH/National Institute of Child Health and Human Development

31 Center Dr
Building 31, Room 2A32
MSC2425
Bethesda, MD 20892
Fax: (866)760-5947
Tel: (800)370-2943
TDD: (888)320-6942
Email: NICHDInformationResourceCenter@mail.nih.gov
Internet: <http://www.nichd.nih.gov/>

Genetic and Rare Diseases (GARD) Information Center

PO Box 8126
Gaithersburg, MD 20898-8126
Tel: (301)251-4925
Fax: (301)251-4911
Tel: (888)205-2311
TDD: (888)205-3223
Internet: <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD/>

Madisons Foundation

PO Box 241956
Los Angeles, CA 90024
Tel: (310)264-0826
Fax: (310)264-4766
Email: getinfo@madisonsfoundation.org
Internet: <http://www.madisonsfoundation.org>

Fibrous Dysplasia Foundation, Inc.

15 Browns Court SE
Washington, DC 20003
Tel: (202)547-3288
Fax: (202)546-2854
Email: info@fibrousdysplasia.org
Internet: <http://www.fibrousdysplasia.org>

Информацията, предоставена в този доклад, не е предназначена за диагностика. NORD препоръчва на засегнатите лица да се обърнат на личните си лекари за съвет.

Възможно е темата на материала да не е търсената от Вас. Моля проверете списъка със синоними, за да намерите това, което Ви интересува.