

:: Beckwith-Wiedemannin syndrooma

Orpha number: ORPHA116

YHTEENVETO

Beckwith-Wiedemannin syndrooma (BWS) on geneettinen oireyhtymä, johon kuuluu liikakasvuisuus, taipumus kasvaimiin ja synnynnäiset epämuodostumat.

Potilaat kasvavat normaalia nopeammin toisella raskauspuoliskolla ja muutaman ensimmäisen elinvuoden aikana, aikuispituus on normaalialueella. Epänormaali kasvu voi myös näkyä toispuoleisena liikakasvuna (hemihyperplasia) ja/tai suurena kielenä, joka vaikeuttaa syöttämistä sekä puhetta ja aiheuttaa usein uniapneaa. Vastasyntyneistä 30-50 %:lla on hypoglykemiaa. Oireyhtymässä on usein sille tunnusomaiset kasvonpiirteet, jotka normalisoituvat aikuisena. Liikakasvun, suuren kielen, hemihyperplasian ja hypoglykemian lisäksi nähdään usein omfaloseele eli napatyryä, sikiökautisia kasvaimia, korvannipukan vako ja korvalehden takaiset kuopat, nevus flammeus (punaluomi) ja muita verisuoniepämuodostumia, vatsan sisäelinten suurikokoisuutta, taudille tunnusomainen lisämunuaissolujen hyperplasia ja munuaisten poikkeavuuksia. Suulakihalkiot ovat harvinaisempia. Sydänvikoja löytyy 9-34 %:lla, noin puolet näistä on itsestään korjaantuvaa kardiomegaliaa. Potilailla on arviolta 7,5 %:n riski embryonaalisiin kasvaimiin, erityisesti ensimmäisen 8 vuoden aikana.

BWS aiheutuu erilaisista epigeneettisistä ja/tai geneettisistä muutoksista, jotka aiheuttavat kromosomin 11p15.5-alueen leimautuneiden geenien säätelyn häiriintymisen. Vähintään kolmen tyypillisen oireen esiintyminen viittaa diagnoosiin, embryonaalisia kasvaimia saattaa esiintyä lieväoireisillakin. Molekyylogeneettinen löydös voi varmistaa diagnoosin, mutta sen puuttuminen ei sulje pois BWS:n mahdollisuutta. Oireyhtymä esiintyy yksittäisinä tapauksina (85 %), mutta esiintymistä myös sukulaisilla on raportoitu (15 %). Perinnöllisyysneuvontaa suositellaan. Sikiötutkimuksia voidaan tarjota, jos BWS:n aiheuttava geneettinen muutos on tunnistettu, tai muuten käyttää ultraäänitutkimusta.

Hoitona on oireiden mukainen lääke- ja kirurginen hoito. Jos BWS todetaan tai sitä epäillään, seuranta embryonaalisten tuumorien mahdollisuuden vuoksi tulee aloittaa myös potilaan oireettomalla identtisellä kaksosella. Samoin hypoglykemiatakkien tarkkailu aloitetaan jo



vastasyntyneenä. Ennuste niillä, jotka selviävät lapsuuden ongelmista, on yleensä hyvä. Ilmaantuvuudeksi on arvioitu 1/13 700 elävää vastasyntynyttä.

Asiantuntijat:

- Prof. Chéryl SHUMAN
- Prof. Rosanna WEKSBERG

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: December 2011

Translation updated: October 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.
