

:: Kabuki-syndrooma

Orpha number: [ORPHA2322](#)

YHTEENVETO

Synnynnäinen epämuodostumaoireyhtymä, jossa on tunnusomaiset kasvonpiirteet, joista tauti on saanut nimensä, luuston poikkeavuuksia, lievä tai keskivaikea kehitysvamma ja syntymän jälkeinen kasvun hidastuma.

Oireyhtymällä on laaja ja vaihteleva kliininen kuva. Kasvonpiirteisiin kuuluvat pitkät luomiraot, joissa alaluomen ulkokolmannes kääntyy ulospäin, kaarevat ja leveät kulmakarvat, joissa ulkokolmannes on harva tai osaksi puuttuva, lyhyt nenän näkyvä väliseinä ja painunut nenänpää, ulkonevat tai kuppimaiset korvat, huuli ja/tai suulakihalkio tai korkea suulaki ja hampaiden poikkeavuudet. Jos lapsen pituus on normaali syntyessä, kasvu alkaa pian hidastua ja yleinen kehittyminen on vaihtelevan asteisesti huono. Pää on pieni. Lihas- ja luustopoikkeavuuksia ovat lyhyt ja käyrä pikkusormi (klinodaktylia), lyhyet sormien keskijäsenet, selkärangan muutokset ja nivelten yliliikkuvuus ja sijoiltaan meno. Fetaaliset sormenpääkummut ovat yksi syndrooman pääoire. Melkein kaikilla on lievä tai keskivaikea kehitysvamma ja neurologisia oireita, kuten velttoutta ja epileptisiä kohtauksia, voi esiintyä.

Kuulovamma on tavallinen, se voi olla sensorineuraalinen tai liittyä sisäkorvan luiden anomaliaista tai infektioherkkyydestä johtuviin toistuviin välikorvan tulehduksiin. Silmäoireita ovat sinertävät kovakalvot, karsastus, ptoosi, kolobooma ja sarveiskalvon muutokset. Sydänviat ovat tavallisia, munuais- ja virtsateiden poikkeavuudet harvinaisempia (25 %:lla). Tytöillä kuukautiset voivat alkaa ennenaikaisesti, mutta eivät vaadi hoitoa, jos muita murrosiän merkkejä ei ilmaannu. Immunologisten poikkeavuuksien on raportoitu aiheuttaneen autoimmuunitauteja ja infektioherkkyyttä enimmäkseen teini-ikäisillä.

Syndroomassa nähdään 45-80 %:ssa tapauksia MLL2-geenin mutaatio. Muutamissa tapauksissa on myös nähty KDM6A-geenin deleetioita. Kliininen diagnostiikka nojaa 5 pääoireeseen, vaikka diagnostisia kriteereitä ei ole määritelty.

- 1) ulkonäköpiirteet
- 2) syntymän jälkeinen kasvun hidastuma



- 3) luustomuutokset
- 4) fetaaliset sormenpääkummut
- 5) kehitysvamma.

Molekyyligeneettinen tutkimus voi varmistaa diagnoosin. Sikiödiagnostiikka on mahdollinen perheissä, joissa tautimutaatio on tunnistettu. Suurin osa tapauksista on sporadisia, mutta on raportoitu muutamia perheitä, joissa periytyminen tapahtuu autosomissa vallitsevasti.

Hoito on oireenmukaista, esimerkiksi pienen lapsen syömisvaikeuksiin voidaan tarvita mahaletkun asentamista. Vuotuiset kuulon, näön ja hampaiden tarkistukset ovat hyödyksi. Jos havaitaan immunologisia poikkeavuuksia, tutkimuksia tulee harkita. Vaikka sairastavuus on huomattavaa, ennuste on hyvä. Eliniän ennuste riippuu sydän- ja immunologisista komplikaatioista. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/32 000 syntynyttä lasta.

Asiantuntija:

- Dr. Margaret ADAM

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: April 2012

Translation updated: December 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.

