

:: Monosomia 22q11.2 deleetiosyndrooma

Orpha number: ORPHA567

YHTEENVETO

Synnynnäinen epämuodostumaoireyhtymä, jonka oireita ovat sydänvika, suulakihalkio, tunnusomaiset kasvopiirteet, kehitysvamma ja immuunipuutos. Kliininen kuva vaihtelee lievästä vaikeaan. Synnynnäisistä sydänvicioista (77 % tapauksista) tavallisia ovat truncus arteriosus (yksi päävaltimo), Fallotin tetralogia ja kammioväliseinän aukko. Yli 75 %:lla potilaista suulaen poikkeavuudet voivat johtaa nasaaliseen puheääneen sekä syömis- ja nielemisvaikeuksiin. Viivästynyt kehitys on tavallista. Monilla on tunnusomaiset kasvopiirteet (matalat poskipäät, riippuluomet, epikantuspöimut, korkea nenän selkä) ja nikamien rakennepoikkeavuuksia (perhosnikamat, puolinikamat). Noin 75 %:lla potilaista on kateenkorvan alikehittyneisyydestä tai puutteesta johtuvia immuunijärjestelmän puutteita, jotka aiheuttavat infektioltautta. Potilailla on myös kohonnut riski autoimmuunitauteihin, kuten idiopaattiseen trombositopeniseen purpuraan ja nuoruuden idiopaattiseen niveltulehdukseen.

Vastasyntyneistä 50 %:lla todetaan hypokalsemia, yleensä ohimenevänä, mutta se voi palata infektion, leikkauksen tai raskauden jälkeen missä iässä tahansa. Muina oireina esiintyy ruoansulatuskanavan rakenteen poikkeavuuksia, huonokuuloisuutta, munuaisten rakennepoikkeavuuksia tai puutos, hampaiden poikkeavuuksia, oppimisvaikeuksia ja/tai psyykkisiä oireita, kuten ADHD tai skitsofrenia. Oirekuvan monimuotoisuudesta johtuen aikaisemmin puhuttiin useista eri oireyhtymistä, kuten DiGeorgen tai velokardiofakiaalinen syndrooma sekä CATCH22, mutta nykyisin niiden kaikkien syynä tiedetään olevan 22q11.2-mikrodeleetio.

Diagnoosia epäillään kliinisen kuvan perusteella ja se varmistetaan toteamalla kromosomin 22q11.2:n mikrodeleetio. Noin 90 %:ssa tapauksista deleetio ei ole kummaltakaan vanhemmalta peritty, vaan kyse on de novo-mutaatiosta. Potilaiden lapsilla oireyhtymän uusiutumisen riski on 50 %. Sikiödiagnostiikka istukka- tai lapsivesinäytteestä on mahdollinen riskiperheissä tai silloin, kun sikiöllä on todettu ultraäänitutkimuksessa oireyhtymään viittaavia rakenteen poikkeavuuksia.

Hoito riippuu todetuista poikkeavuuksista. Siihen kuuluu mm. sydänvian ja suulakihalkion kirurginen hoito, nenämahaletkuruokinta, puheterapia, kalkan puutteen hoito ja psyykinen hoito. Tarvitaan myös säännöllistä immunologista seuranta. Ennuste vaihtelee ja riippuu oireyhtymän



vaikeusasteesta. Lapsilla kuolleisuus on melko matala (noin 4 %), aikuisilla se on muuta väestöä korkeampi. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/2000-1/4000 vastasyntynyttä.

Asiantuntijat:

- Dr Donna MCDONALD-MCGINN
- Dr Elaine ZACKAI

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: December 2012

Translation updated: September 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.

