

## :: Pendredin syndrooma

Orpha number: ORPHA705

### YHTEENVETO

Oireyhtymään kuuluvat synnynnäinen molemminpuolinen sensorisneuraalinen kuulovamma ja struuma. Se on tavallisimpia perinnöllisiä kuulovammoja. Vaikka sen esiintyvyyttä ei tunneta, sen osuus saattaa olla 7,5 % synnynnäisistä kuulovammoista.

Oireet vaihtelevat huomattavasti samankin perheen sisällä. Tavallisin ensioire on ensimmäisen ikävuoden sensorisneuraalinen kuulon heikentyminen, joskus kuulovamma kehittyy myöhemmin lapsuudessa. Kuulovamman aste vaihtelee, se voi olla lievä tai keskivaikea ja etenevä joillakin ja toisilla vaikea. Kuulon vaihtelevuus on myös tavallista, jolloin siihen voi liittyä huimaus.

Struuma (75 %:lla) kehittyy eri tavoin, alkamisaika ja oireiden vaikeusaste vaihtelevat suuresti perheestä ja perheenjäsenestä toiseen. Tavallisesti kilpirauhasen koko kasvaa myöhään lapsuudessa tai nuorena aikuisena. Suuri kilpirauhanen johtuu jodin kuljetushäiriöstä kilpirauhassoluista kolloidiin ja jos jodin saanti on vähäistä, saattaa kehittyä myös kilpirauhasen vajaatoiminta.

Oireyhtymä periytyy autosomissa peittyvästi. Noin puolella potilaista on mutaatiot SLC26A4-geenissä, kahden geenin heterotsygoottiset mutaatiot (alle 1 %) SLC26A4- ja FOXI1 -geeneissä tai SLC26A4- ja KCNJ10 -geeneissä. SLC26A4 -geenin mutaatiot aiheuttavat sekä Pendredin syndrooman että peittyvästi periytyvän ei-syndroomisen kuulovamman, jossa sisäkorvan eteiskanavan laajentuminen on tavallista.

Diagnoosi perustuu kuulovammaan, sisäkorvan ohimoluun rakenteen poikkeavuuksiin ja struumaan. Sisäkorvan poikkeavuuksia esiintyy eteiskanavan laajentumisesta simpukan hypoplasiaan. Nämä poikkeavuudet voidaan diagnosoida kuvantamisella. Diagnoosi varmistetaan geenitestillä. Perheille tulisi tarjota perinnöllisyysneuvontaa. Sikiödiagnostiikka on mahdollista, jos perheen tautia aiheuttavat mutaatiot tunnetaan.



Hoitoon kuuluu kuulon seuranta ja kuulokoje heti, kun kuulovamma todetaan. Vaikeasti huonokuuloisilla tulisi harkita sisäkorvaistutteen eli kokleaimplantin mahdollisuutta. Kilpirauhasoireet hoidetaan normaaliin tapaan. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-9/100 000.

Asiantuntija:

- Dr. Richard SMITH

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: July 2013

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.

---

