

## :: Wolf-Hirschhornin syndrooma

Orpha number: ORPHA280

### YHTEENVETO

Oireyhtymään kuuluvat tyypilliset kasvopiirteet, hidas kasvu jo raskauden aikana, älyllinen jälkeenjääneisyys, erittäin hidas liikunnallinen ja älyllinen kehitys, epileptiset kohtaukset ja velttous. Syndroomaa esiintyy kaksi kertaa useammin tytöillä kuin pojilla. Potilailla on erikoiset kasvopiirteet, joita on luonnehdittu nimikkeellä "kreikkalaisen soturin kypärä" johtuen leveästä nenänselästä, joka jatkuu suorana otsaan ja näkyy selvimmin ennen murrosikää. Muita piirteitä ovat pienipäisyys, korkea otsa, jossa on korostunut ala-keskiosa, toisistaan kaukana olevat silmät, silmien epikantuspöimut, hyvin kaarevat kulmakarvat, matala ylähuuli, alaspäin kääntyneet suupielet, pienileukaisuus, heikosti kehittyneet korvalehdet, joissa on pieniä kuoppia tai ulokkeita ja joissain tapauksissa huuli/suulakihalkio. Luustomuutoksina nähdään selkänikamamuutokset, kyfoosi ja vinous (skolioosi), ylimääräiset tai yhteen kasvaneet kylkiluut, kumpurajalat ja käsien halkiot.

Velttous ja lihasten kehittymättömyys aiheuttavat usein syömisvaikeutta ja voivat johtaa huonoon kasvuun. Kehitysviive on vaikea, useimmat potilaat eivät opi kuiviksi, syömään tai pukemaan itse ja alle puolet heistä oppii kävelemään tuettuna tai ilman tukea 2-12 vuoden iässä. Älyllinen kehitysvammaisuus vaihtelee keskivaikeasta vaikeaan ja on harvoin lievää. Puhe on rajoittunut kurkkuäänteisiin tai kaksitavuisiin ääniin lukuun ottamatta joitakin potilaita, jotka pystyvät muodostamaan yksinkertaisia lauseita. Jopa 95 %:lla nähdään vaihtelevan tyyppisiä kouristuskohtauksia alkaen alle 3-vuotiaasta, liittyen usein kuumeeseen. Noin puolella potilaista esiintyy epileptisiä sarjakohtauksia. Yli 30 %:lle kehittyä 1-6-vuotiaana epätyypillisiä poissaolo-kohtauksia, puolella potilaista kohtausoireet loppuvat lapsuudessa. Useimmilla on keskushermoston rakenteellisia poikkeavuuksia, pääasiassa ohut aivokurkiainen. Synnynnäisiä sydänvikoja nähdään puolilla, silmien, kuuloelinten ja hampaiden poikkeavuuksia on myös usein. Vasta-ainepuutosten vuoksi hengitystie- ja korvatulehdukset toistuvat. Suku- ja virtsaelinten kehityshäiriöitä esiintyy myös.

Tila aiheutuu kromosomin 4 deleetiosta, jossa ainakin osia LETM1- ja WHSC1-geeneistä puuttuu. Suuremmat deleetiot kuin 3 Mb aiheuttavat lisääntyneen riskin synnynnäisiin sydänvikoihin ja suulakihalkioon. Diagnoosi perustuu kliiniseen tutkimukseen ja varmistuu



molekyyligeneettisin tai sytogeneettisin tutkimuksin, joista tärkeimmät ovat FISH (fluoresenssi in situ-hybridisaatio)-tutkimus ja molekyylikaryotyyppitys. EEG:ssa on tyypilliset löydökset 90 %:lla potilaita. Useimmat tapaukset ovat yksittäisiä, mutta joskus toisella vanhemmista on kromosomin 4p16.3 alueen tasapainoinen translokaatio, joka on periytynyt epätasapainoisessa muodossa. Näissä tapauksissa sikiödiagnostiikka on mahdollinen. Hoito on oireenmukaista ja vaatii moniammatillista yhteistyötä, huomioiden erilaiset kuntoutusmahdollisuudet. Potilaat elävät aikuisiksi. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/50 000.

Asiantuntijat:

- Tri. Agatino BATTAGLIA

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: May 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.

---

