

:: Holt-Oramin syndrooma

Orpha number: ORPHA392

YHTEENVETO

Tavallisin sydän-käsi-oireyhtymistä, jolle tyypillisiä ovat yläraajojen luustopoikkeavuudet ja eriaisteiset synnynnäiset sydänviat, joita esiintyy eriaisteisena 75 %:lla. Yläraajojen epämuodostumat ovat monimuotoisia, mutta niihin liittyy aina radiaalisia poikkeavuuksia, kuten ranneluiden epämuodostumat, trifalangeaalinen tai puuttuva(t) peukalo(t), fokomelia eli hyljeraajaisuus, kynärluun pienikokoisuus tai puuttuminen, joka johtaa käsivarsien eripituisuuteen, poikittaiset käsivarren puutokset ja epänormaaliit kynärvarren kiertoliikkeet. Poikkeavuudet voivat olla vasemmassa käsivarressa vaikeampiasteisia kuin oikeassa. Tavallisimmat synnynnäiset sydänviat ovat eteis- ja kammioväliseinän aukot. On myös raportoitu johtumishäiriöitä, kuten ajoittaista eteisvärinää, joskus liittyneenä vaihtelevanasteiseen eteiskammiokatkokseen. Muita oireyhtymään liittyviä piirteitä ovat pään ja hartioiden alueen, henkitorven, nikamien ja alaraajojen poikkeavuudet, huonokuuloisuus, vatsaontelon elinten peilikuvasijainti (situs inversus) ja munuaisepämuodostumat, vaikka usein nämä löydökset viittaavat Holt-Oramin syndroomaa muistuttaviin muihin oireyhtymiin.

Oireyhtymä periytyy autosomissa vallitsevasti ja penetranssi on täydellinen raajaepämuodostumien suhteen. Sen aiheuttaa mutaatio *TBX5*-geenissä, joka koodaa transkriptiotekijää T-box5, joka säätelee sydämen ja raajojen kehitykseen liittyvien muiden geenien ilmentymistä. Yli 85 %:lla potilaista on *TBX5*-geenin mutaatio, useimmat niistä ovat de novo-tyyppisiä.

Diagnoosi perustuu klinisiin löydöksiin ja sukutietoihin ja voidaan varmistaa geenitutkimuksin. Sikiön geenitutkimus voi varmistaa ultraäänitutkimuksen löydökset perheissä, joissa mutaatio on tiedossa, mutta sen perusteella ei voi arvioida yläraaja- ja sydänvikojen vaikeusastetta. Perinnöllisyysneuvontaa tulee tarjota erityisesti, jos vanhemmalla on todettu *TBX5*-mutaatio, jolloin heillä on 50 %:n riski siirtää se lapselleen.

Hoito on moniammatillista. Siihen osallistuu perinnöllisyyslääkäri, kardiologi, lasten ja aikuisten ortopedi sekä sosiaalinen tukiverkosto. Sydämen tahdistinta tarvitaan, jos eteiskammiokatkos on kehittynyt. Jos oireyhtymään liittyy sydänvika, suositellaan kaikukardiografiaa 1-5 vuoden välein ja aikuisille EKG:tä vuosittain. Kardiologin tulisi arvioida oireyhtymään liittyvä sydänvika naisilla



raskaudenaikaisen seurannan ja hoidon suunnittelemiseksi. Ennuste vaihtelee, vaikeat yläraajan poikkeavuudet voivat rajoittaa jokapäiväistä toimintaa. Eliniän ennuste riippuu sydänvian vaikeusasteesta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000 elossa syntynyttä lasta.

Asiantuntijat:

- Dr Craig BASSON
- Pr Friedrich-Wilhelm MOHR

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: July 2013

Translation updated: March 2015

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.

