

:: Orofakiodigitaalinen syndrooma tyyppi 1

Orpha number: ORPHA2750

YHTEENVETO

Harvinainen värekarvatautien (siliopatiat) ryhmään kuuluva hermostollinen kehityshäiriö, joka on pojilla tavallisesti kuolemaan johtava jo ennen syntymää. Naisilla siihen kuuluu vaihtelevia poikkeavuuksia, sekä ulkoisia epämuodostumia (pään alueella, sormissa ja varpaissa) että mahdollisesti myös keskushermostossa ja sisäelimissä (munuaiset, haima, munasarjat). Melkein kaikki potilaat ovat naisia, miehillä tapauksia on kuvattu vain poikkeuksellisesti.

Naisilla oireet vaihtelevat suuresti useista vaikeista ulkoisista ja sisäelineläpömuodostumista vain munuaisten rakkuloihin ja dysmorfisiin kasvopiiirteisiin. Suussa on epämuodostumia yli 95 %:lla, näihin kuuluvat lohkoinen kieli, kielen hyvänlaatuiset kasvaimet, kielen kiinnittyminen suun pohjaan (ankyloglossia), suulakihalkio tai korkea suulaki, ikenien lisäpoimut, puuttuvat tai ylimääräiset hampaat sekä hampaiden kiillemuutokset ja epäjärjestys. Noin 87 %:lla on pään alueen poikkeavuuksia, kuten kasvopiiirteiden muutokset (toisistaan kaukana sijaitsevat silmät tai telekantus, pienet nenän siivekkeet, ylähuulen keskiviivahalkio, pieni alaleuka, alaspäin vinot luomiraot), poikkeavat hiukset tai pälvikaljuus ja lyhytaikaiset kasvojen miliat. Sormien epämuodostumia on noin 88 %:lla. Keskushermoston poikkeavuuksia, kuten aivojen epämuodostumat (aivokystat, aivokurkiaisien kehittymättömyys, pikkuaivojen kehittymättömyys Dandy-Walker malformaation kanssa tai ilman sitä) ja lievä-keskivaikea kehitysvamma on noin puolilla potilaista. Huonokuuloisuutta on raportoitu 6 %:lla.

Tauti periytyy X-kromosomissa vallitsevasti ja aiheutuu mutaatioista OFD1-geenissä (Xp22), joka koodaa alkion kehityksessä tärkeiden primaaristen värekarvojen sentrosomissa ja rungon tyvässä sijaitsevaa proteiinia. Osassa tapauksia nähdään perimän deleetioita. Penetranssi on korkea, mutta oireet hyvin vaihtelevat. De novo-mutaatiot ovat yleisiä. Noin 75 % tautia sairastavista naisista ovat sukunsa ainoita sairaita. Kantajatutkimukset ovat aiheelliset niille naisille, joilla on riski olla geenivirheen kantajia.

Diagnoosi tehdään usein syntyessä tyypillisten suun, kasvojen, sormien ja varpaiden anomalioiden johdosta. Toisilla diagnoosia epäillään vasta myöhemmin lapsuuden aikana tai aikuisena rakkulamunuaisten toteamisen jälkeen. Diagnoosi varmistetaan geenitutkimuksin.



Kosmeettista ja rekonstruktivista kirurgiaa tarvitaan huuli- ja/tai suulakihalkion, kielen kyhmyjen ja lisäjänneiden hoitoon ja ylimääräisten hampaiden poistoon, oikomishoitoa hampaiden virheasentoihin ja kirurgiaa yhdysormisuuteen. Munuaistaudin ja kouristuskohtausten hoito on tavanomaista. Erityisopetuksen asiantuntijoita tarvitaan oppimisvaikeuksien arvioinnissa. Poikasikiöt menehtyvät yleensä 1. tai 2. raskauskolmanneksen aikana. Naispuolisten potilaiden ennuste vaihtelee riippuen tautiin liittyvistä epämuodostumista ja sisäelinmuutoksista, hoidosta ja taudinkulusta. Esiintyvyydeksi elävänä syntyneillä on raportoitu 1/50 000 - 1/250 000.

Asiantuntijat:

- Pr Brunella FRANCO

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: September 2012

Translated: 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.

