

:: Waardenburgin syndrooma

Orpha numero: ORPHA3440

Yhteenveto

Oireyhtymään kuuluu vaihtelevan asteinen kuulon heikentyminen ja vähäisiä poikkeavuuksia hermostopienasta kehittyvissä rakenteissa, kuten häiriöt silmien, hiusten ja ihon pigmentaatiossa. Tauti jaetaan neljään kliiniseen ja geneettiseen ilmiösuun. WS-tyypit 1 ja 2 ovat yleisimmät ja tyypit 3 ja 4 harvinaisempia; vain muutamia tyyppi 3- tapauksia on raportoitu. Tauti aiheuttaa noin 3 % vaikeista synnynnäisistä kuulovammoista. Taudinkuva vaihtelee perheiden välillä ja myös perheissä.

Tyypillisimpiä löydöksiä ovat synnynnäinen sensorineuraalinen kuurous, keskenään eriväriset tai vaaleansiniset iirikset ja valkoinen hiuskiehkura otsalla tai hiuksien harmaantuminen jo alle 30-vuotiaana. Nämä piirteet yhdessä suvun tautihistorian kanssa ovat taudin pääkriteereitä, samoin normaalia suurempi silmien sisäkulmien väli tyypeissä 1 ja 2. Vähäisempiin kriteereihin kuuluvat synnynnäinen leukoderma, kulmakarvojen yhteen kasvaminen, leveä/korkea nenänjuuri, prominentti nenän väliseinä ja heikosti kehittyneet nenäsiivekkeet (alae nasi). Hiusten varhainen harmaantuminen on joko pää- tai vähäisempi kriteeri tautimuodon mukaan.

Diagnoosiin vaaditaan joko kaksi pääkriteeriä tai yksi pääkriteeri ja vähintään kaksi vähäisempää kriteeriä. Yhteen kasvaneet kulmakarvat kuuluvat vain WS1:n. WS3 taas on samanlainen kuin WS1, mutta siihen kuuluu myös yläraajojen poikkeavuudet. WS4 on samanlainen kuin WS2, mutta mukana on myös piirteitä Hirschsprungin taudista [2](#).

Tauti periytyy tavallisesti autosomissa vallitsevasti ja on geneettisesti heterogeeninen. Nykyään tunnetaan mutaatioita kuudessa eri geenissä; *PAX3* (2q36.1), *MITF* (3p14-p13), *SNAI2* (8q11.21), *SOX10* (22q13.1), *EDNRB* (13q22.3) ja *EDN3* (20q13.32). *PAX3*-geenin mutaatiot liittyvät WS1- ja WS3- tautimuotoihin, kun taas *MITF*-geenimutaatio liittyy WS2 - tyyppiin. Joskus harvoin tauti voi periä muulla tavalla. *MITF*-mutaatio yhdessä *TYR*-mutaation kanssa on tunnistettu kahdesta perheestä, joilla on WS2-tautimuoto ja silmän albinismi. Homotsygoottinen *SNAI2*-deleetio on kuvattu kahdella WS2-tyypin potilaalla. *SOX10*-mutaatio on löytynyt WS4- ja WS2-tyypin potilailta. Mutaatiot *EDNRB* and *EDN3* – geneeissä on myös löydetty WS4-tyypin potilailta. Maailmanlaajuiseksi esiintyvyydeksi on arvioitu 1/40 000.



Asiantuntija: Dr Véronique PINGAULT

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari ATULA, Kustannus Oy Duodecim
- Tarkastanut perinnöllisyyslääkäri Helena KÄÄRIÄINEN, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Päivitetty: Marraskuu 2015

Käännetty: Lokakuu 2020

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen, eikä se korvaa lääketieteen ammattilaisen antamaa hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

