

:: Wernerin syndrooma

Orpha number: ORPHA902

YHTEENVETO

Harvinainen perinnöllinen tauti, jossa ennenaikainen vanheneminen alkaa 20-30 vuoden iässä. Sen tärkeimmät oireet ovat molemminpuolinen harmaakaihi, lyhytkasvuisuus, hiusten harmaantuminen ja oheneminen, tyypilliset iho-oireet ja muiden ikään liittyvien tautien ennenaikainen puhkeaminen.

Potilaat ovat syntyessään ja lapsuudessa normaaleja, paitsi teini-iän kasvupyrähdys puuttuu. Tauti puhkeaa 20-30-vuotiaana, jolloin pääoireina ovat molemminpuolinen kaihi, hiuksien ohentuminen ja harmaantuminen, lyhytkasvuisuus ja ihomuutokset (nilkkahaavaumat, hyperkeratoosi, kireä iho, pigmenttiläiskät, ”linnun kaltaiset” kasvopiirteet ja ihonalainen atrofia). Suurimmalla osalla ilmenee lisäksi ikääntymiseen liittyviä sairauksia, kuten osteoporoosi, diabetes mellitus, mesenkymaalisia kasvaimia ja ateroskleroosi. Joillain potilailla on myös äänen muutoksia ja lattajalat. Oireyhtymään liittyy suurentunut riski sairastua syöpään, erityisesti sarkoomiin ja mesenkymaalista alkuperää oleviin syöpiin, sekä melanoomaan, joka ei johdu aurinkoaltistuksesta. Potilaat kuolevat yleensä syöpiin tai sydäninfarktiin, joka aiheutuu laaja-alaisesta ateroskleroosista.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi. Sen aiheuttaa mutaatio *WRN*-geenissä (kromosomi 8p11-12) 90 %:lla tautia sairastavista. *WRN* koodaa yhtä viidestä RecQ-helikaaseista. Nonsense-mutaatiot, insertiot ja/tai deleetiot tai paikanvaihdot *WRN*-geenissä johtavat genomien epävakauteen. Loput 10 % tapauksista (epätyypilliset Wernerin oireyhtymät) aiheutuvat muista mutaatioista, esimerkiksi *LMNA*-geenissä.

Kliininen diagnoosi perustuu pääoireiden (kaihi, iho- ja hiusmuutokset, lyhytkasvuisuus) ilmenemiseen sekä kahden lisäoireen (kuten osteoporoosi tai äänenmuutos) esiintymiseen nuoruusiän jälkeen. Geenitutkimuksin voidaan tunnistaa suurin osa *WRN*-geenin mutaatioista. Kun tauti on diagnosoitu perheenjäseneltä, tulisi potilaalle sekä hänen sukulaisilleen tarjota perinnöllisyysneuvontaa, jotta mahdollisesti vielä sairastuvat ja taudinkantajat voidaan tunnistaa. Potilaan lapset ovat varmoja geenimutaation kantajia, mutta hyvin epätodennäköisesti



sairastuvat, koska todennäköisyys, että potilaan puoliso olisi kantaja on hyvin pieni (ellei hän ole sukua potilaalle).

Oireyhtymään ei ole parantavaa hoitoa. Kaihi voidaan hoitaa leikkauksella. Säännölliset tutkimukset ovat tarpeellisia ihohaavaumien, diabeteksen, syöpien ja sydän- ja verisuonisairauksien löytämiseksi. Syövät hoidetaan tavalliseen tapaan. Potilaiden tulee välttää tupakointia ja noudattaa terveellisiä elämäntapoja. Psykologin tapaamiset voivat olla hyödyllisiä potilaan ja perheenjäsenten tukemisessa. Elinajanodote on lyhentynyt, ennuste riippuu ikään liittyvien sairauksien ilmenemisestä ja niiden vaikeusasteesta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/50 000 Japanissa ja Sardiassa perustajavaikutuksen takia. Muissa väestöissä sen on arvioitu olevan noin 1/200 000.

Asiantuntijat:

- Dr. Fuki M. HISAMA
- Dr. George M. MARTIN
- Dr. Junko OSHIMA

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: April 2012

Translation updated: April 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.

