

## :: Nijmegenin oireyhtymä

Orpha number: ORPHA647

### YHTEENVETO

Taudin tyypilliset löydökset, pienipäisyys ja tunnusomaiset kasvopiirteet, ovat ilmeisiä jo vastasyntyneellä ja korostuvat iän myötä. Tämän lisäksi tautiin liittyy kasvun viivästymistä ja syöpiä sekä infektioherkkyyttä. Oireyhtymä esiintyy maailmanlaajuisesti mutta on yleisin Keski- ja Itä-Euroopan slaavilaisväestössä. Kliiniset piirteet eivät ole spesifejä ja oireiden vakavuus voi vaihdella.

Joillain potilailla on kuvattu suulakihalkio ja koana-atresia (nenänieluaukon umpeuma). Lievä kasvun viivästymä ja naisilla munasarjojen varhainen vajaatoiminta ovat yleisiä. Noin puolilla potilaista on lieviä luustohäiriöitä, kuten pikkusormen klinodaktylia ja II-III varpaiden osittainen syndaktylia. Puheen kehityksen viivästyminen on yleistä. Café au lait- ja/tai vitiligoläiskä tavataan 50-70 %:lla. Hiukset ovat ohuet ja karkeat nuorempina mutta laatu parantuu iän myötä, tosin hiukset voivat harmaantua jo alle 20-vuotiaana. Synnynnäiset munuaisanomaliat, kuten munuaisten hypoplasia tai aplasia sekä ektooppiset munuaiset, ovat melko yleisiä. Immuunipuutokset voivat johtaa hengenvaarallisiin hengitystieinfektioihin sekä altistaa pahanlaatuisille kasvaimille, kuten lymfoomille. Yli 40 % potilaista saa syövän 20 vuoteen mennessä.

Tauti periytyy autosomissa resessiivisesti ja aiheutuu mutaatiosta NBN-geenissä (kromosomi 8), mikä johtaa nibriiniproteiinin rakennemuutoksiin. Sitä puolestaan tarvitaan DNA:n korjauksessa. Diagnoosi perustuu kliinisiin piirteisiin, sukutaustaan, kromosomaaliseen instabiliteettiin (spontaani ja indusoitu), solujen lisääntyneeseen sädeherkkyyteen *in vitro*, immuunipuutokseen, NBN-geenin molempien alleeleiden mutaatioihin ja kokonaisten nibriiniproteiinien täydelliseen puutokseen. Varhainen diagnoosi on tärkeä, jotta voitaisiin mm. välttää toistuvat infektiot ja tarpeeton säderasitus. Sikiödiagnostiikka on mahdollista. Tautiin ei toistaiseksi ole hoitoa saatavilla. Potilaat tarvitsevat moniammatillista oireenmukaista hoitoa ja pitkäaikaisseurantaa mm. syöpä- ja infektioriskien vuoksi. Ennuste on huono, syöpäkasvaimet ovat tärkein kuolinsyy. Esiintyvyyttä ei ole kyetty arvioimaan.

#### Asiantuntijat

- Dr. Krystyna CHRZANOWSKA
- Prof. Martin DIGWEED

#### Suomenkielinen lyhennetty käännös

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



Last update: December 2011

Translated: May 2012

*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.

---

