

Bealsin oireyhtymä eli kontrakturaali araknodaktylia

Bealsin oireyhtymä on sidekudoksen sairaus. Oireyhtymän kuvasivat Beals ja Hecht 1971. Oireyhtymän piirteitä on kaikkialla elimistössä, erityisesti suurissa nivelissä.

Suurimmalla osalla Bealsin oireyhtymää sairastavista on yksittäisiä ongelmia liikuntaelimistössä. Ne helpottuvat usein ajan kuluessa.

Mitä muita nimityksiä käytetään Bealsin oireyhtymästä?

Bealsin oireyhtymästä käytetään myös Kontrakturaali araknodaktylia -nimeä (Contractural arachnodactyly eli CCA). Suomenkielistä nimitystä ei ole keksitty.

Miten yleinen Bealsin oireyhtymä on?

Bealsin oireyhtymän esiintyvyydestä ei ole tietoa. On arvioitu, että sen ilmentymä (uusien tapausten lukumäärä tietynä aikajaksona) on vähemmän kuin yksi tapaus 10000 ihmisellä vuoden aikana. Suomessa uusia tapauksia pitäisi ilmetä kuusi vuodessa. HYKS:n Perinnöllisyyslääketieteen yksikön tiedossa on yksi perhe ja siinä kolme oireyhtymää sairastavaa. Muissa perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä ei tunneta yhtäkään tapaus. Bealsin oireyhtymä voi ilmetä niin miehillä kuin naisilla, eroja ei ole eri rotujen eikä maailman alueiden välillä.

Mitkä ovat Bealsin oireyhtymän ominaispiirteet?

Bealsin oireyhtymässä on muutamia yhteisiä piirteitä Marfanin oireyhtymän kanssa. Oireyhtymää potevalla voi olla pitkät, hoikat raajat ja pitkät sormet ja varpaat. Useimmilla on korvolehden yläreunapaimun taipuma, joka tunnetaan myös ryppykorvalehti-nimityksellä, sekä pysyvät koukistumat eli kontraktuurat suurissa nivelissä kuten polvissa, lonkkanivelissä ja kyynärnivelissä. Lisäksi useimmilla on myös koukkusormet ja -varpaat (kampodaktylia). Köyryselkäisyys eli kyfoosi ja/tai kieroelkäisyys eli skolioosi on noin puolella Bealsin oireyhtymää potevista.

Valtaosalla Bealsin oireyhtymää sairastavista on yksittäisiä ongelmia liikuntaelimistössään, lihaksistossaan

ja luustossaan. Ongelmat helpottuvat usein iän myötä. Joillakin on sydämen hiippaläpän paksuuntumaa ja vuotoa. Hyvin harvoin Bealsin oireyhtymää sairastavilla on merkittävää sydämen ja/tai verisuoniston ongelmaa kuten synnynnäinen sydämen rakenteen kehityshäiriö eli sydänvika tai aortan tyven laajentuma. Noin 20 prosentilla on silmien ongelmia ja vielä harvemmalla silmälinssin sijoiltaan meno eli luksaatio (ectopia lentis). Oireyhtymän piirteiden vaikeusaste voi vaihdella saman perheen eri jäsenillä.

Mikä aiheuttaa Bealsin oireyhtymän?

Bealsin oireyhtymän aiheuttaa muutos eli mutaatio fibrilliini-2-geenissä eli perintötekijässä (FBN2). FBN2-geenissä on tieto siitä, miten elimistö valmistaa fibrilliini-2-proteiinia eli valkuaista. Fibrilliini-2-proteiini sitoutuu muihin proteiineihin ja muodostaa niiden kanssa mikrofibrillejä. Mikrofibrillit ovat tärkeä osa sidekudosta, joka tarjoaa kudoksille vahvuutta ja joustavuutta. Mikrofibrillit toimivat yhdessä kasvutekijöiden kanssa. Nämä kasvutekijät säätelevät solujen toimintaa eri puolilla elimistöä. Kun FBN2-geenissä on mutaatio, fibrilliini-2-proteiini ei muodosta hyvän laatuista mikrofibrillejä, ja joskus ei myöskään elimistölle tarpeellista määrää. Mikrofibrilliinien rakenteen virhe ja/tai niiden puute aiheuttavat Bealsin oireyhtymän monet tyyppiipiirteet.

Ihminen voi periä Bealsin oireyhtymän, mikä tarkoittaa sitä, että hän saa mutaation vanhemmaltaan, jolla on Bealsin oireyhtymä. Koska oireyhtymä periytyy autosomaalisesti, vallitsevasti, riittää että vain toisella vanhemmista on oireyhtymän aiheuttava geenimutaatio. Bealsin oireyhtymää sairastavalla on 50 %:n todennäköisyys siirtää mutaatio, kun hän saa lapsen.

Joillakin ihmisillä on geenin "uusi" mutaatio, joka ilmenee siten, että he ovat perheittensä ensimmäisiä Bealsin oireyhtymää sairastavia.

Miten Bealsin oireyhtymä tunnistetaan eli diagnosoidaan?

Bealsin oireyhtymän diagnoosi perustuu joukkoon tunnettuja piirteitä.

- pitkät, hoikat raajat (dolikostenomelia), kapea pää ja hoikka vartalo,

- pysyvät koukistumat (fleksikontraktuurat) useissa nivelissä; ne rajoittavat liikkeitä kyynärnivelissä, polvissa, lonkkanivelissä ja sormissa,
- epänormaali taipuma selkärangassa, jossa se aiheuttaa käyristymän (kyfoskolioosin),
- kehittymätön lihaksisto (lihaksiston hypoplasia),
- korvalehden poimujen epämuotoisuus (crumpled ear eli ryppykorva).

Muita piirteitä ovat

- pitkät, hoikat sormet ja varpaat (araknodaktylia),
- pysyvästi koukistuneet sormet ja varpaat, joita ei voi suoristaa (kamptodaktylia),
- rintalastan kohoama ("kananrinta") eli pectus carinatum,
- hiippaläpän luiskahdus eli prolapsi,
- hiippaläpän vuoto,
- aortan laajentuma,
- silmälinssin sijoiltaan meno eli luksaatio (ectopia lentis).

FBN2-geenin mutaatiotutkimus on tehtävissä. Jos geenissä on sairauden aiheuttava mutaatio, perheelle on tarjolla sikiötutkimus sellaisissa raskauksissa, joissa on riski mutatoituneen FBN2-geenin siirtymiseen (odotettavalle) lapselle.

Perinnöllisyysneuvontaa on tarjolla maamme yliopistollisten keskussairaaloiden kliinisen genetiikan yksiköissä. Neuvonta voi auttaa perhesuunnittelussa, perinnöllisen riskin arvioinnissa sekä keskusteluissa sikiödiagnostiikan eri näkökohdista ja mahdollisuuksista.

Miten Bealsin oireyhtymä on hoidettavissa?

Bealsin oireyhtymää potevan hoito riippuu ongelmien vaikeusasteesta. Vaikeusasteen arvioimiseksi tai selvittämiseksi suositellaan seuraavia tutkimuksia:

- sydänlääkärin suorittama sydämen kaikukuvaus eli ultraäänikuvaus,
- ortopedin suorittama liikuntaelimistön (tai lihaksiston ja luuston) tutkimus nivelkoukistumien eli kontraktuurien ja selkärangan köyryyden (kyfoosi) ja kiertyneisyyden (skolioosin) arvioimiseksi,
- perinnöllisyyslääkärin selvittelyt ja perinnöllisyysneuvonta.

On myös suositeltavaa, että Bealsin oireyhtymää potevalle suoritetaan sydämen kaikukuvaus joka toinen vuosi, kunnes on varmaa, ettei aorttaan kehity muutosta. Lääkärin arviointi potilaan kasvuiässä on tarpeen vähintään kerran vuodessa kyfoskolioosin arvioimiseksi.

Bealsin oireyhtymää sairastavan hoito on yksilöllistä, koska se riippuu sairaan ongelmista. On tärkeää, että Bealsin oireyhtymää sairastavalla on lääkäreiden asiantuntijaryhmä arvioimassa eri sairauspiirteitä. Näitä erikoislääkäreitä ovat lastenlääkäri, kirurgi, sydänlääkäri, ortopedi ja silmälääkäri. Muita terveydenhuollon ammattilaisia on esim. fysioterapeutti.

Bealsin oireyhtymää sairastavat hyötyvät lääkintävoimistelusta eli fysioterapiasta, joka parantaa nivelten liikelaajuuksia ja vahvistaa lihaksistoa.

Kirurgiset toimenpiteet voivat olla tarpeen nivelten ja muiden jäykkien elimistön osien vapauttamiseksi, jos ne ovat pysyvässä koukistumakontraktuuroissa. Joskus korsetti tai leikkaus on tarpeen kyfoskolioosin ja skolioosin oikaisemiseksi tai etenemisen estämiseksi.

Bealsin oireyhtymää sairastavien sydäntä on seurattava huolella sydänverisuoniston ongelmien havaitsemiseksi ajoissa.

Mikä on Bealsin oireyhtymää sairastava eliniän odote?

Ei ole mitään todisteita siitä, että Bealsin oireyhtymää sairastavan eliniän odote olisi lyhyempi kuin muun väestön.

Tuleeko mieleesi kysymyksiä? Haluaisitko lisää tietoa?

Soita tai ota muutoin yhteyttä Sinua tutkineeseen lääkäriin tai yliopistollisen keskussairaalan Kliinisen genetiikan (aikaisemmin Perinnöllisyyslääketieteen) yksikköön tai perusteilla olevaan Harvinaissairauksien yksikköön. Ruotsinkielistä neuvontaa antaa Helsingissä Folkhälsans genetiska klinik.

Voit myös ottaa yhteyttä Suomen Marfan Yhdistykseen (www.marfan.fi tai info@marfan.fi) tai englanniksi internetin tai sähköpostin kautta Amerikan Yhdysvaltojen Marfan-yhdistykseen, **The National Marfan Foundation**, (www.marfan.org tai staff@marfan.org).