

# Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä

*Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä on sairaus, joka ilmenee usealla taholla elimistössä. Potilailla on yhdistelmä ainutkertaisia kasvopiirteitä sekä luuston ja aivojen poikkeavuuksia. Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä aiheutuu perintötekijän eli geenin mutaatiosta, joka vaikuttaa sidekudoksen muodostumiseen.*

Koko maailmasta on raportoitu vähemmän kuin 50 Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää sairastavaa potilasta.

## Mitä muuta nimitystä käytetään Shprintzen-Goldberg-oireyhtymästä?

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymästä puhutaan myös Marfanoidina kraniosynostoosi-oireyhtymänä ja Shprintzen-Goldberg-kraniosynostoosi oireyhtymänä.

## Miten yleinen Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä on?

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä on äärimmäisen harvinainen eikä sen yleisyyttä tarkoin tunneta. Koko maailmasta on kuvattu vähemmän kuin 50 tapausta.

## Mitä ovat Shprintzen-Goldberg-oireyhtymän ominaispiirteet?

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä ilmenee kaikkialla elimistössä. Tavallinen piirre on kraniosynostoosi (kalloluiden ennenaikainen yhteenkasvaminen). Kalloluiden varhainen yhteenkasvaminen voi estää kallon kasvua ja häiritä sen muotoutumista.

## Shprintzen-Goldberg-oireyhtymän tyypillisiä kasvopiirteitä ovat:

- pitkä, kapea pää (dolikokefalia)
- korkea, kupera (pullottava) otsa
- kaukana toisistaan olevat silmät (hypertelorismi)
- esiin työntyvät tai pullottavat silmät (eksoftalmia, silmien proptoosi)
- vaeltelevat silmät, karsastus (strabismi)
- silmäluomien sivukulmat suuntautuvat alas päin
- korkea, kapea suulaki
- leukaluiden kehittymättömyys (maksillaarinen hypoplasia)
- pieni alaleuka (mikrognatia)

- alhaalla sijaitsevat, taakse päin kiertyneet korvalehdet

- silmäluomien suurentunut sisäkulma (telekantus)
- sydämen ja verisuoniston piirteitä ovat:

- hiippaläpän prolapsi
- hiippaläpän ja aorttaläpän vuoto
- aortan tyven laajentuminen

## aivojen poikkeavuuksia ovat:

- aivojen epämuodostumat, mm. vesipää
- aivojen sivukammioiden laajentuminen
- Chiari I -epämuodostuma (aivokudoksen työntymisen selkäydinkanavaan)

## muita tyyppiä piirteitä ovat:

- yhden tai useamman sormen taipumat (kamptodaktylia)
- lihasten tai nivelten pysyvät koukistumat (kontraktuurat)
- epätavallisen laajat nivelten liikelaajuudet (nivelten hypermobiliiteetti)
- lihaksiston heikkous imeväisiässä (hypotonia)
- napapullistuma (napatyry) tai alavatsan pullistuma (nivustyry)
- lattajalka (pes planus)

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymässä on useita samankaltaisia luustopiirteitä kuin Marfanin oireyhtymässä.

Myös Loyes-Dietz-oireyhtymässä on samoja piirteitä kuin Shprintzen-Goldberg-oireyhtymässä. Näitä ovat tyypilliset kasvojen ja pään sekä luuston piirteet.

Lisäksi Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää potevien kehitys voi olla viivästynyttä ja heillä voi olla lievää älyllistä kehitysvammaisuutta. Näitä piirteitä tavataan harvoin Loyes-Dietz-oireyhtymässä eikä lainkaan Marfanin oireyhtymässä.

## Mikä aiheuttaa Shprintzen-Goldberg-oireyhtymän?

Useimmat Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä-tapaukset johtuvat mutaatiosta SKI-perintötekijässä eli geenissä. Tämä geeni vaikuttaa elimistön monissa solutyypeissä

ja sillä on merkitystä monien elinten kuten kallon, muun luuston, ihon ja aivojen kehittymiseen.

Joskus harvoin mutaatio FBN1 (fibrilliini-1) -geenissä, jonka mutaatiot ovat syynä Marfanin oireyhtymään, voi aiheuttaa sairauden, joka muistuttaa Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää. Ilmeisesti on myös muita tuntemattomia geenejä, jotka voivat aiheuttaa Shprintzen-Goldberg-oireyhtymän.

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä on autosomaalinen vallitsevasti periytyvä sairaus. Tämä merkitsee sitä, että jos toisella lapsen vanhemmista on tämä oireyhtymä, häneltä periytynyt mutatoitunut geenikopio aiheuttaa lapselle sairauden. Jokaisella Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää sairastavan lapsella on 50 % todennäköisyys periä geenin mutatoitunut kopio.

Suurin osa Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää sairastavista on kuitenkin perheensä ensimmäisiä sairaita. Tämä tilanne on seurausta uudesta mutaatiosta geenissä.

On myös mahdollista, että terveet vanhemmat saavat useamman kuin yhden Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää sairastavan lapsen. Silloin toinen vanhemmista kantaa osassa munasoluistaan tai siittiösoluistaan SKI-geenin mutaatiota. Tämä tilanne (ituradan mosaikismi) on kuitenkin hyvin harvinainen.

### Miten Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä tunnustetaan eli diagnosoidaan?

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymän diagnoosi asetetaan perusteellisen tutkimuksen ja tiettyjen kasvojen ja pään, luuston, sydän-verisuoniston ja neurologisten löydösten sekä aivojen kehityshäiriöiden toteamisen perusteella. Geenitutkimuksella selvittää mahdollinen mutaatio SKI-perintökijässä. On kuitenkin mahdollista, että tutkittavalla on Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä, vaikka SKI-perintökijän mutaatiotutkimuksen tulos olisi normaali.

### Miten Shprintzen-Goldberg-oireyhtymää sairastavaa hoidetaan?

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymän hoito riippuu ongelmien laajuudesta. Sairauden ongelmien arvioimiseksi on suositeltavaa teettää seuraavat tutkimukset:

- luuston kuvantamiset, myös kallo,
- aivojen magneettitutkimus (MRI),
- sydänlääkärin suorittama sydämen ultraäänitutkimus,

- mahdollisen tyrän kirurgisen hoidon tarpeen arviointi,
- silmälääkärin tutkimus.

#### Hoitotoimenpiteitä ovat:

- kasvojen ja pään sekä rintakehän kirurginen hoito on joskus tarpeen tai toivottavaa.
- ns. ohitusleikkaus, jossa neste johdetaan aivokammioista ns. shunttilaitteen avulla vatsaonteloon korkean aivopaineen laskemiseksi, on tarpeen suorittaa potilaille, joilla on vesipää.
- ortopediset toimenpiteet tai laitteet, joita voidaan tarvita skolioosin tai muiden luusto-ongelmien hoidossa.
- vatsatyrien kirurginen hoito.
- nivelten kuokistusjäykkyyksien (kontraktuuri) fysioterapia liikelaajuuksien parantamiseksi.

### Mikä on Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä sairastavien eliniän odote?

Shprintzen-Goldberg-oireyhtymä ei vaikuta eliniän odotteeseen, vaikkakin erityispiirteistä kuten kehitysvammaisuudesta tai hengitysongelmista voi odottaa ongelmia.

#### 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](http://www.marfan.fi) tai [info@marfan.fi](mailto:info@marfan.fi) tai englanniksi internetin tai sähköpostin kautta Amerikan Yhdysvaltojen Marfan-yhdistykseen, **The National Marfan Foundation**, ([www.marfan.org](http://www.marfan.org) tai [staff@marfan.org](mailto:staff@marfan.org)).