



Beckwith-Wiedemann oireyhtymä (BWS)

lastenneurologi Teija Salokorpi 9.10.2008

OMIM; 130650

ICD 10 Q87.30

Yleisyys

Beckwith-Wiedemann-potilaita on lääketieteellisessä kirjallisuudessa kuvattu yli neljäsataa eri puolilta maailmaa. Esiintyvyydeksi arvioidaan noin 1:15000 syntynyttä lasta kohti. Suomessa syntyy siten muutama oireyhtymää poteva lapsi vuosittain, mutta tarkkaa esiintyvyyttä maassamme ei varmuudella tunneta.

Oireet ja löydökset

Beckwith-Wiedemann oireyhtymä kuuluu suurikokoisuusoireyhtymiin. Lapset ovat usein, mutta eivät aina, suurikokoisia jo syntyessään. Potilailla on synnynnäisesti joko napatyrä tai avoimet vatsanpeitteet eli omfaloseele. Lisäksi keholla tai raajoissa voi ilmetä hemihypertrofiaa eli epäsymmetristä liikakasvua. Pojalla voi olla piilokivekset. Takaraivo on usein ulkoneva, mutta pään ympärysmitta on tavanomainen. Silmien ympärillä ja otsalla voi olla tuliluomia, silmät ovat suuret ja ulkonevat ja kieli on kookas.

Syntymän jälkeen kasvu on normaalia nopeampaa. Suurin ongelma vastasyntyneisyyskaudella on taipumus matalaan verensokeriin, joka hoitamattomana saattaa johtaa keskushermoston vaurioon. Potilaiden sisäelimet (maksa, haima, munuaiset) ovat usein isot. Tutkimuksissa on myös todettu, että lisäkilpirauhasen kuoren solut ovat suuret, samoin haiman insuliinia tuottavat Langerhansin saarekkeet. Luuston kypsyminen on kiihtynyt ja nopeutunut varhaislapsuudessa, mutta tasaantuu myöhemmin.

Ensimmäisten elinpäivien tai -viikkojen hypoglykemia (matala verensokeri) -ongelmien jälkeen potilaat yleensä menestyvät hyvin. Henkinen kehitys on useimmiten normaali. Suuri kieli saattaa vaikeuttaa puheen tuottamista. Kieli kuitenkin kasvaa muuta suun aluetta hitaammin, ja puheongelmat tavallisesti helpottavat iän myötä.

Potilailla, erityisesti mikäli heillä on toispuoleista liikakasvua (hemihypertrofiaa), on jossain määrin keskimääräistä suurempi mahdollisuus sairastua (jo lapsuusiästä alkaen) tiettyihin pahanlaatuisiin kasvaimiin, useimmin vatsaontelon, joskus rintakehän, alueella. Yleisin näistä on lisämunuaisen ns. Wilmsin kasvain, mutta muutamia muitakin kasvaintyyppisiä, kuten hepatoblastoma ja rhabdomyosarcoma (jotka muuten ovat perin harvinaisia!) on liitetty tähän oireyhtymään.

Etiologia

Oireyhtymän aiheuttajaa ei tarkoin tunneta, mutta useilta potilailta on löydetty erilaisia poikkeamia kromosomista 11 (alueella p15.5). Kyseessä lienee ns. leimautumishäiriö tietyn geenin (tai useammankin) kohdalla. Joskus tilan aiheuttaa ns. uniparentaalinen disomia (UPD) kriittisellä kromosomialueella. Tämä tarkoittaa sitä, että lapsen vastinkromosomit ovatkin poikkeuksellisesti molemmat samalta vanhemmalta ja toisen vanhemman perimäaines siltä osin puuttuu kokonaan.

Toistaiseksi Beckwith-Wiedemann oireyhtymän periytyvyys on yksityiskohdiltaan yhä auki. Osa näyttää periytyvän vallitsevasti ja tunnetaan perheitä, joissa tila on uusiutunut useammassa sukupolvessa. Kuitenkin useimmissa tapauksissa kyseessä on satunnainen uusi mutaatio.

Diagnostiikka

Diagnoosiin päädytään yleensä kliinisten oireiden perusteella, mutta geenitutkimus on myös mahdollinen.

Hoito ja kuntoutus

Hoito ja kuntoutus on oireenmukaista. Säännölliset ultraääni- ja muut radiologiset tutkimukset ovat tarpeen kohonneen kasvainriskin vuoksi. Oireyhtymä-diagnoosi ei luonnollisestikaan vaikuta yleisiin kasvainten hoitosuosituksiin.

Lisätietoja

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

OMIM ENTRY 130650

www.geneclinics.org/profiles/bws/

www.sos.se/smkh/ (etsi Beckwith-Wiedemanns syndrom!) (ruotsinkielinen laaja artikkeli)