



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Larsen oireyhtymä

perinnöllisyyslääkäri Sirpa Ala-Mello, 12.1.2010

ICD Q74.84

OMIM #150250

Larsen syndrome, LRS1, FLNB-Related Disorders

Yleisyys

Oireyhtymä kuvattiin ensimmäisen kerran 1950. Se on harvinainen, mutta Intian Valtamerellä sijaitsevalla La Reunion-saarella sitä esiintyy poikkeuksellisen runsaasti ja esiintyvyydeksi on ilmoitettu 1: 500 vastasyntyntä. Ranskassa vastaava luku on 1:100.000 vastasyntyntä ja muualta luotettavia esiintyvyyksilukuja ei ole saatavilla.

Oireet ja löydökset

Larsen oireyhtymälle tunnusomaista on synnynnäiset luksaatiot, sijoiltaanmenot, isoissa nivelissä kuten lonkissa, polvissa ja kyynärnivelissä, kumpurajalat, selkärangan asentovirheet kuten skolioosi ja kaularangan kyfoosi, sormien ja varpaiden kärkijäsenten lyhyys ja leveä muoto sekä tunnusomaiset kasvopiirteet. Diagnoosilla ei ole vaikutusta elinikään eikä henkiseen kehitykseen. Oireiden vaikeusasteessa esiintyy huomattavaa vaihtelua, samankin perheen sisällä. Lievä lyhytkasvuisuus kuuluu myös usein taudinkuvaan. Selkärangan asentovirheitä arvioidaan olevan n 80%:lla ja jalkaterän virheasentoja 75%:lla. Isojen nivelten dislokaatioita tai subluksaatioita arvioidaan esiintyvän jokaisella. Lonkkanivelten kohdalla usein tarvitaan leikkaushoitoa. Kaularangan instabiliteetin toteaminen ja hoito ennaltaehkäisevästi ennen selkäydinvaurion kehittymistä on tärkeää. Riski on 15 % luokkaa.

20%:lla arvioidaan esiintyvän kuulovika, joka useimmiten johtuu kuuloluiden poikkeavuudesta. Suulakihalkio todetaan 15%:lla ja kurkunpään ja henkitorven rakenteen pehmeyttä, laryngotracheomalasiaa, on myös joskus kuvattu.

Larsen oireyhtymään liittyviä tunnusomaisia kasvonpiirteitä ovat keskikasvoalueen mataluus, nenänselän mataluus, korkeaotsaisuus ja hypertelorismi eli silmien sijainti kaukana toisistaan.

Syy ja syntymekanismi

Larsen oireyhtymä on yksi kromosomissa 3p14.3 sijaitsevan filamiini B eli FLNB-geenin aiheuttamista taudeista. Se periytyy vallitsevasti, jolloin sairaalla henkilöllä kyseisen geeniparin toisessa vastingeenissä on tautia aiheuttava mutaatio. Jälkeläisille geenivirhe periytyy 50% riskillä, mutta samankin perheen sisällä taudinkuva voi vaihdella. La Reunionin saarella esiintyvä tautimuoto ei ole FLNB-geenin aiheuttama eikä taustalla olevaa geeniä ole toistaiseksi tunnistettu. Muoto noudattaa peittyvää periytymistä. FLNB-geenin löytymisen myötä onkin muodostunut kanta, että Larsen oireyhtymä käsittäisi nimenomaan vain FLNB-geenin aiheuttaman muodon.

Diagnostiikka

Diagnoosin asettaminen perustuu kliiniseen taudinkuvaan ja röntgenologisiin luustolöydöksiin. Mutaation tunnistamisella voidaan varmistaa diagnoosi.

Hoito ja kuntoutus

Ortopedin toimesta tapahtuva selkärangan, etenkin kaularangan, asentovirheiden seuranta ja kaularangan stabiliteetista huolehtiminen on tärkeää kuten myös isojen nivelten sijoiltaanmenojen hoitoarvio. Arvio leikkaustoimenpiteiden hyödyllisyydestä on tehtävä yksilöllisesti. Kuulontutkiminen ja tarvittaessa apuväline arvio on seurannassa tärkeää.

Ennuste

Diagnoosilla ei ole vaikutusta elinikään. Taudinkuvan vaikeusasteen vaihtelun takia tarve leikkaustoimenpiteille vaihtelee huomattavasti ja on arvioitava yksilöllisesti.