



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

MULIBREY-nanismi

lastenendokrinologian erikoislääkäri Marita Lipsanen-Nyman, huhtikuu 2003
päivitys lastenneurologi Teija Salokorpi 13.10.2008

OMIM?

ICD10?

Yleisyys

MULIBREY-nanismi on ns. suomalaisen tautiperintöön kuuluva kasvuoireyhtymä. Taudin kuvasi lastenlääkäri Jaakko Perheentupa v. 1970, ja tila tunnetaan maailmalla myös Perheentupa oireyhtymänä. Tänä päivänä on tiedossa n. 85 suomalaista potilasta. Muualta maailmassa on julkaistu yhteensä parisenkymmentä tapausa.

Oireet ja löydökset

Nimi on koottu sairaudelle ominaisista löydöksistä akronyymiminimä: lihasten hentous (**MU**scle), iso maksa (**LIV**er), laajat aivokammiot (**BR**ain) ja silmäpohjamuutokset (**EY**e). Nanismi tarkoittaa kasvuhäiriötä.

Kasvu häiriintyy jo sikiökaudella, ja lapset ovat syntyessään lyhyitä ja pienipainoisia raskauden kestoon nähden. Erytisesti tässä kasvuhäiriössä raajojen pitkät luut jäävät lyhyiksi ja jo vauvaiässä pää on iso, samoin kämmenet ja jalkaterät voivat olla suhteellisen isot. Kasvu jatkuu vielä syntymän jälkeenkin hitaana ja kasvuhäiriön aste vaikeutuu yleensä jonkin verran aina viiteen, kuuteen ikävuoteen asti. Kasvukäyrillä näiden lasten pituus kulkee keskimäärin 4-5 keskihajontaa ikätovereita alempana. Aikuisena on naisten pituus keskimäärin 135 cm ja miesten 145 cm. Laihuus ja siro ruumiinrakenne on silmiinpistävää koko lapsuuden ajan. Nuoruudessa alkaa vartalo useilla pyylevöityä mutta raajojen sirous säilyy.

MULIBREY –nanismiin liittyy kahdentyypistä sydänongelmaa, *konstriktiivista perikardiittia* (sydänpuussin seinämän ahtauttava paksuuntuminen) ja *restriktiivistä kardiomyopatiaa* (sydänlihaksen paksuuntuminen). Noin puolelle MULIBREY-potilaista ilmaantuu oireita aiheuttava sydänpuussin paksuuntuminen ja noin joka kolmannelle lisäksi sydänlihaksen paksuuntumista keski-ikään mennessä. Oireita ovat suorituskyvyn lasku, maksan suureneminen (entisestään), kaulalaskimoiden pullottaminen ja hengenahdistus. Lapsuusiällä sydänoireet ovat harvinaisempia, mutta niitä on kuvattu jo leikki-ikäisilläkin.

Leikkauksella, jossa jäykistynyt ja joskus kalkkeutunut sydänpussi poistetaan (perikardiektomia), voidaan potilasta yleensä auttaa.

MULIBREY-nanismiin liittyy suurimmalla osalla potilaista raajojen, erityisesti jalkojen tuliluomia. Varsinkin tytöillä todetaan usein luumuutoksia, luukystia (onteloita), pitkissä raajaluissa. Röntgenkuivissa raajojen pitkät luut näyttävät hennoilta mutta niissä voi olla paksu kuori. Luukystat voivat joskus altistaa luun murtumille ja tuolloin pitäisi kirurgista hoitoa aina välttää. Ilmeisesti kurkunpään rakenteesta johtuen puheääni voi olla hiukan nasaalinen ja korkeahko.

Etiologia ja periytyminen

Taudin aiheuttava geenivirhe sijaitsee kromosomin 17 pitkässä haarassa. Kyseisen geenipaikan lopullista aineenvaihduntatuotetta (proteiinia) ei vielä tunneta, eikä siten osata selittää taudin oireiden laajaa kirjoa.

MULIBREY–nanismi on osoitettu peittyvästi (resessiivisesti) periytyväksi eli oireiselle ”potilaalle” virheellisen tautigeenin on tullava kummaltakin vanhemmalta. Siitä johtuen oireettomien tautigeeniä ’kantavien’ vanhempien jokaisella lapsella on 25 % tilastollinen riski syntyä sairaana (ja vastaavasti 75 % mahdollisuus syntyä terveenä). Geenivirhe on 83 suomalaispotilaalla todettu identtiseksi (ja siis lähtöisin yhdestä ja samasta mutaatiosta vuosisatojen takaa), kun vain kahdella tutkituista suomalaisista on todettu erilainen muutos samassa geenikohdassa. Muista maista julkaistuilla potilailla on sen sijaan havaittu monia erilaisia (suomalaisesta poikkeavia) muutoksia kyseisessä geenikohdassa.

Diagnostiikka

Taudin diagnoosi asetetaan useamman tyyppilöydöksen samanaikaisen esiintymisen perusteella. Tärkeimmät taudin puolesta puhuvat löydökset ovat vaikea kasvuhäiriö ja hento ruumiinrakenne, kolmiomaiset kasvot, silmänpohjan keltapigmenttikertymät ja iso maksa. Myös tyyppilliset kasvonpiirteet ja kimeähkö ääni sekä eräät röntgenologiset tyyppilöydökset vahvistavat diagnoosia. Vain silmänpohjan pigmenttikertymät ovat yksittäisenä oireena diagnostisia, mutta niitä on tavallisessa silmätutkimuksessa usein vaikea huomata. Vuodesta 2001 alkaen on ollut käytettävissä myös diagnostinen geeni-testi.

Hoito

Parantavaa hoitoa ei vielä ole näköpiirissä, mutta geenitutkimus on mahdollistanut sikiödiagnostiikan (ja myös kantaja-diagnostiikan). Potilaita voi kuitenkin monella tavalla auttaa. Varhaislapsuudessa on syömisongelmien ja infektioiden hoito tärkeää. Sydänpussin kirurginen poisto parantaa sydäntilannetta. Kasvuhormonihoito lisää lähes poikkeuksetta kasvunopeutta lapsuus- ja nuoruusvuosina. Vielä ei kuitenkaan ole mahdollista varmuudella osoittaa, että hoito lisäisi aikuispituutta.

Ennuste

Vastasyntyneiden hengitys- ja syömisvaikeudet ovat yleisiä ja imeväisikä voi olla muutenkin ongelmallinen. Heikko paaston sieto, syömisongelmat ja keuhkokuumeet aiheuttavat joillekin pulmia vielä leikki-iässäkin. Koulu- ja nuoruusvuosina ovat ongelmat

selvästi vähäisempiä. Koulumenestys on yleensä tyydyttävä, mutta pienikokoisuus ja heikkovoimaisuus voivat sydänvaurion ohella haitata työhön sijoittumista, ja arkipäivän tehtävistä selviytymistä yleensäkin.

Lisätietoja voi hakea myös internetistä, esimerkiksi
OMIM 253250 www.icomm.ca/geneinfo/mulibrey.htm

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