



## Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

[lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

---

### **Makrokefalia - cutis marmorata teleangiectatica congenita**

päivittänyt lastenneurologi Teija Salokorpi 22.10.2008

OMIM 602501

### **Makrokefalia - cutis marmorata teleangiectatica congenital**

#### **Megaloencefalia - CMTC**

#### **M-CMTC**

#### **Oireet ja löydökset**

M-CMTC on oireyhtymä, johon nimensä mukaisesti kuuluu synnynnäisesti suuri pää (makrokefalia) ja ihon marmorimainen kuvioitus (cutis marmorata), joka johtuu pienten verisuonien sykerömäisestä paikallisesta liikakasvusta (teleangiektasioista).

Tavallisimmin ihomuutos sijaitsee ylähuulen keskiosan, filtrumin, alueella, joskus laajemminkin kasvoalueelle ulottuvana tuliluomena. Läiskä on tavallisesti alkuvaiheessa ruosteenpunainen, mutta sillä on taipumus vaaleta iän myötä. Marmorikuvioitus iholla saattaa kadota jokseenkin kokonaan joko jo imeväisiässä tai myöhemmin lapsuuden aikana.

Muita oireita ja piirteitä ovat kehon ja raajojen hemihypertrofia (toispuolinen liikakasvu), ihopoimun toisiinsa liittämät tai ylilukuiset sormet ja/tai varpaat, (syndaktylia / polydaktylia), huomattavan alhainen lihasjäntevyys (lihashypotonia) ja siihen liittyvät varhaiset syömispulmat, sidekudoksen hauraus tai ylivenyvyys (iho, verisuonet, nivelsiteet jne.), hidas kokonaiskehitys ja myös hydrokefalia (vesipäisyys), joka tavallisesti vaatii hoidoksi shunttileikkauksen.

Vastasyntynyt on yleensä raskauden keston nähden kookas, lihashypotoniansa vuoksi vähäliikkeinen, ja pää on suuri. Raajojen ja kehon hemihypertrofia saattaa olla jo vastasyntyneellä havaittavissa. Iholla nähdään "marmorikuvioitusta" tai läiskäisyttä. Ylähuulessa on punainen tai ruskeahko tuliluomi, joka voi ulottua nenän ja poskien alueelle, joskus muuallekin kasvoille. Tuliluomia voi harvemmin ilmetä myös vartalolla tai raajoissa.

Hyvin usein näillä lapsilla tavataan joko ylilukuisia varpaita tai sormia tai niiden kasvamista yhteen ihopoimun välityksellä. Syndaktylia esiintyy useimmiten 2- ja 3-varpaiden välissä, ja 3- ja 4-sormien välissä. Ihopoimu saattaa olla lyhyt ja "räpylämäinen" tai se voi liittää sormet/varpaat kokonaan yhteen niiden kärkeä myöden.

Lapsen kokonaiskehitys on hidasta. Liikunnallinen kehitys on erityisen hidasta. Pään kannatus on työlästä johtuen pään suuresta koosta sekä lihaksiston heikkoudesta. Paitsi lihasten hentous myös tuki- ja liikuntaelinten sidekudoksen ”pehmeys” vaikuttavat liikunnallisen kehityksen viiveeseen. Kookkaan pään otsan seutu voi olla eteen työntyvä. Osalla ilmenee lievempiä oppimisen ja kommunikaation pulmia, osalla kehitysvamma.

Hemihypertrofia, eli kasvun epäsymmetrisyys, tulee selvemmin esiin kasvun myötä, joko pään, vartalon tai raajojen alueella. Pään kasvu jatkuu liiallisena ja otsa työntyy selvemmin eteen. Pään tietokone- ja magneettikuvauksissa paljastuvat suurehkot aivokammiot ja usein lisäksi erilaisia aivojen rakennepoikkeavuuksia. Selkäydinnesteen määrä on lisääntynyt kauttaaltaan. Kyseessä on siis ns. kommunisoiva hydrokefalia.

Lisätutkimuksissa saatetaan myöhemmin kasvuiässä havaita verisuonikasvannaisia, hemangiomia, myös sisäelimissä kuten vaikkapa suolessa tai maksassa. Sen sijaan alkuun silmiinpistävät ihomuutokset vaalenevat ja melkein häipyvätkin, ylähuulen punaläikkää lukuun ottamatta.

## **Etiologia ja yleisyys**

Oireytymän syy on tuntematon. Kaikki kuvatut tapaukset ovat olleet satunnaisia eli sporadisia. Tähän oirekokonaisuuteen lukeutuvia lapsia on toistaiseksi kuvattu kaikkiaan vain muutamia kymmeniä eri puolilta maailmaa. Suomessa on tätä kirjoitettaessa tiedossa muutamia, mutta todellinen luku on varmaankin suurempi.

## **Diagnostiikka**

Edellä mainitut piirteet yhdessä esiintyessään riittävät ns. kliiniseen diagnoosiin.

## **Hoito ja kuntoutus**

Parantavaa hoitoa ei ole. Useimmiten hydrokefalia edellyttää ns. shunttileikkausta, jossa likvorkierto johdetaan aivokammioista vatsaonteloon ohuen ihon alla kulkevan silikonikatetrin ja siihen kuuluvan shunttiventtiilin avulla. (Ks. myös tautiseloste Hydrokefalia).

Hoito ja kuntoutus perustuvat sekä diagnoosiin että oirekokonaisuuteen. Lapset hyötyvät fysio-, toiminta- ja kommunikaatioterapioista ja myös koulun tukitoimilla voidaan lasten kehitystä ja oppimista edesauttaa.

## **Ennuste**

Pienellä osalla on niin vakavia elinpoikkeavuuksia, että elämä päättyy jo varhain imeväisiässä. Suurin osa kuitenkin selviää vauvaiän ongelmista, vaikka alkuun lihasjänteveyden heikkous (hypotonia) voikin aiheuttaa esimerkiksi syömispulmia. Ennuste aikuisiällä riippuu usein suurelta osin kehitysongelmien laajuudesta ja mahdollisten sisäelinpoikkeavuuksien laadusta.

Tämänkin oireyhtymän kohdalla on muistettava elinikäinen seuranta, koska kuten muissakin suurikokoisuus- ja hemihypertrofiaoireyhtymissä, tässäkin yhteydessä on

kuvattu lisääntynyttä riskiä sairastua pahanlaatuisiin kasvaimiin vuosien kuluessa, mutta keskimäärin muuta väestöä nuoremmassa iässä.

Lisätietoa:

internetistä esim. [www.macrocephaly-cmtc.com](http://www.macrocephaly-cmtc.com), josta löytyy esimerkiksi englanninkielinen tiivistelmä, yksi aihetta käsittelevä lääketieteellinen artikkeli ja tarinoita lapsista, joilla on tämä oireyhtymä.