



Marshall-Smith oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi, 9.10.2008

OMIM; 602535

Yleisyys

Marshall-Smith oireyhtymä on erittäin harvinainen. Noin parikymmentä tapauselostetta on julkaistu eri puolilta maailmaa.

Oireet ja löydökset

Marshall-Smith oireyhtymä kuuluu suurikokoisuusoireyhtymiin. Lapsi on jo syntyessään isokokoinen. Pituuskasvu sekä luuston kypsyminen ovat edellä lapsen kronologista ikää mutta painonkehitys voi olla hidasta. Vaikka lapsi on pitkä, on ruumiinrakenne silti hento. Myöhemmin myös pituuskasvu hidastuu ja aikuispituus on yleensä tavanomainen. Sekä henkinen että motorinen kehitys on viiveistä. Lihaskäntökyky on yleensä alentunut (lihashypotonia).

Vastasyntyneellä voi ilmetä hengitysvaikeuksia, koska kurkunpää ja kurkunkansi ovat poikkeavat. Hengityskatkokset ovat tavallisia, samoin keuhkotulehdukset. Usein lapsi menehtyy hengitysongelmien tai keuhkoinfektioiden takia jo varhaisvaiheessa.

Marshall-Smith oireyhtymässä kasvonpiirteet ovat tyypilliset: kallo on pitkä, otsa eteen työntyvä, silmät ulkonevat, nenäntyvi matala ja nenänpää ylöspäin kääntynyt. Alaleuka on pieni (mikrognathia). Kulmakarvat ovat paksut ja tuuheat. Sormien keski- ja tyvijäsenet ovat paksut, kärkijäsenet taas ohuet. Lapsilla on usein napatyrä. Rintalasta on usein lyhyt, ja ykkös- ja kakkosvarpaiden välit syvät. Joskus oireyhtymään liittyy synnynnäinen nenäaukkojen kehittymättömyys (choana-atresia), joka osaltaan selittää vastasyneen hengitysvaikeutta ja vaatii nopeaa hoitoa.

Etiologia

Oireyhtymä on mahdollisesti geneettinen, autosomissa vallitsevasti periytyvä, mutta hrvainaisuudestaan päätellen ilmeisesti aina uusi mutaatio. Yhdessä tapausjulkaisussa on todettu osittainen kromosomi 2q3-trisomia (Seidahmed). Useimmiten perussyytä ei tunneta.

Hoito ja kuntoutus

Hoito on oireenmukaista. Alkuvaiheessa ilmenevät hengitysvaikeudet voivat vaatia hoitoa. Henkitorviavanteesta (trakeostomia) voi joissakin tapauksissa olla hyötyä. Vauvaiässä syömisvaikeudet voivat edellyttää nenämahakaketriä tai gastrostomaa ravitsemuksen turvaamiseksi. Motoriikan ja puheen kehitystä voidaan tukea erilaisten terapioiden avulla.

Lisätietoja:

Haskins-Olney A. Overgrowth syndromes. *Pediatric Ann.* 1990;vol 19:119-137

OMIM ENTRY 602535

Internetistä löytyy muutama niukka artikkeli, esim. www.orpha.net/ etsi rare diseases hakusana marshall-smith syndrome