



Möbius (Moebius) oireyhtymä

päivittänyt lastenneurologi Teija Salokorpi 23.10.2008

Oireet ja löydökset

Möbius oireyhtymä on hyvin harvinainen synnynnäinen kehityshäiriö, jota luonnehtii ensisijaisesti elinikäinen kasvoalueen halvaus. Ihmiset, joilla on tämä oireyhtymä, eivät kykene tuottamaan kasvojen ilmeitä, hymyilemään, kurtistamaan kulmiaan, räpyttelemään silmiään tai liikuttamaan silmiä sivusuuntiin. Joissakin tapauksissa oireyhtymään liittyy myös erilaisia synnynnäisiä elinepamuodostumia.

Perusoire on kasvojen lihaksien pareesi eli halvaus. Vastasyntyneillä ”ilmeettömyyden” lisäksi ensioireita ovat useimmiten myös imemis- ja syömisvaikeudet. Heti vastasyntyneenä voidaan todeta myös runsas kuolaaminen sekä mahdollisesti karsastus. Lisäksi voidaan havaita kielen ja leuan kehityshäiriöitä sekä rakennepoikkeavuuksia raajoissa. Nämä raajojen synnynnäiset epämuodostumat voivat koskea vain sormia tai varpaita, joskus kysymyksessä on kumpurajalkaisuus ja harvemmin laajat nivelten ja raajojen synnynnäiset epämuodostumat (artrogrypoosi). Mikäli oirekuva on laaja tai hyvin ilmeinen voidaan oikea diagnoosi asettaa jo sen perusteella muutaman päivän iässä

Vauva- ja leikki-iässä tyypillisiä oireita ovat siis kasvojen ilmeettömyys, imemis- ja nielemisvaikeudet, puutteellinen pään hallinta, ja niskan ja hartianseudun lihaksiston heikkous. Muita tyypillisiä oireita ovat usein myös karsastus, kyvyttömyys liikuttaa silmiä sivusuunnassa ja räpyttelyn puuttuminen.

Kuolaaminen, korkea suulaki, suulakihalkio tai piilohalkio voivat myös liittyä Möbius oireyhtymään, samoin kielen poikkeava rakenne ja kielenliikkeiden vähyyys. Myöhemmin kasvuiässä ilmenee usein alaleuan kehityshäiriöitä ja purentavirheitä. Puheenkehitys on useimmiten viiveistä, varsinkin puheentuoton osalta, ja puhe on epäselvää, dysatrista.

Vain hyvin harvoin Möbius-oireyhtymään liittyy älyllistä kehitysvammaisuutta, mutta puheen kehityksen pulmat sekä tietyt erityiset oppimisvaikeudet saattavat joskus oleellisestikin haitata esimerkiksi koulunkäyntiä. Oireyhtymään voi harvoin liittyä myös autistisia piirteitä

Etiologia

Oireyhtymä selittyy aivohermojen numero kuusi (N. abducens eli silmän loitontajalihaksen hermo) ja numero seitsemän (N. facialis eli kasvolihashermo) kehityshäiriöllä, joka voi olla toispuolinen tai molemminpuolinen. Myös muiden aivohermojen rakenne ja toiminta saattaa olla puutteellista tai puuttua kokonaan. Muita mahdollisia toiminnaltaan ja rakenteeltaan vaurioituneita aivohermoja ovat aivohermot numero kolme, viisi, kahdeksan, yhdeksän, 11 ja

12. Niiden toiminta-alueita ovat silmien liikkeet (3), kasvojen ja sarveiskalvojen tunto (5) kuulo ja tasapaino (8), kielen ja nielun alueen makuaistimukset ja nieleminen (9), pään asennon kannatus ja säätely (11) sekä kielen liikkeet (12).

Oireyhtymän etiologiaa eli aiheuttajaa ei tunneta. Takana saattaa olla geenivirhe, mutta oireyhtymän toistumisriski samassa perheessä on kuitenkin erittäin pieni. Pisimmälle geenitutkimuksessa on edetty perheissä ja suvuissa, joissa on tavattu useita tähän oireyhtymään lukeutuvia henkilöitä. Ylivoimaisesti suurin osa Möbius-tapauksista on kuitenkin satunnaisia eli sporadisia.

Hoito ja kuntoutus

Koska perimmäistä syytä ei tunneta, ei käytettävissä ole mitään parantavaa hoitoa. Hoito ja kuntoutus on siten aina oireenmukaista.

Karsastusta voidaan oikaista silmäkirurgisesti, mutta silmien sivuliikettä ulospäin ei saada aikaan. Karsastusleikkauksiin ei turvaudutakaan näissä tapauksissa kovin usein. Jos luomirako on hyvin laaja, jolloin silmien sulkeminen jää vajaaksi, voidaan silmärakoa leikkauksella pienentää. Silmälääkäri arvioi aina karsastushoidon ja silmälasien tarpeen. Sarveiskalvoja suojataan kostutustipoin silloin kun silmät eivät kunnolla sulkeudu.

Raajojen ja nivelten erilaisia epämuodostumia korjataan ortopedisen kirurgian keinoin. Lisäksi voidaan tarvita leuka- ja hammaskirurgian korjaavaa apua. Lähinnä Yhdysvalloissa on myös kehitelty leikkaustekniikoita, joissa hermo-lihassierroilla pyritään mahdollistamaan edes osa tavanomaisista kasvojen ilmeistä. Leikkauksen avulla tähdätään edes osittaiseen kykyyn hymyillä. Suomessa tällaisia leikkauksia ei ole toistaiseksi tehty.

Liikunnallisen kehityksen hitaus, etenkin varhaislapsuudessa, saattaa edellyttää fysioterapiaa. Puheterapian apua tarvitaan, paitsi syömis- ja nielemisongelmissa, myös puheenkehityksen häiriöiden ja epäselvän puheen korjaamiseksi ja puheenkehityksen nopeuttamiseksi.

Ilmeettömyydestä johtuen Möbius oireyhtymään voi, erityisesti kasvu- ja muurrosiässä, liittyä huomattaviakin sosiaalisia ongelmia ja ajan mittaan sekundaarisia itsetunto-ongelmia, joihin tulisi kohdistaa kuntoutustoimenpiteitä jo ennalta ehkäisevästi.

Yhteenvetona hoidosta ja kuntoutuksesta voidaan vain sanoa, että oireyhtymän laatu ja laajuus sekä lapsen kehitysvaihe yhdessä ratkaisevat, minkälaista hoitoa kulloinkin tarvitaan. Hoito- ja kuntoutus ovat aina moniammatillisesti ja yksilöllisesti räätälöityjä. Niiden tulee perustua sekä hoitavan työryhmän että perheen yhdessä laatimaan kuntoutussuunnitelmaan sekä pitkäaikaiseen seurantaan ja yhteistyöhön.

Lisätietoa

esim. www.salsyntadiagnoser.no

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