



## 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)

---

## Muenke oireyhtymä

erikoislääkäri Sirpa Ala-Mello 24.11.2009

ICD-10: Q75.00 (Koronaarisauman kraniosynostoosi)

OMIM 602849

## Muenke nonsyndrominen koronaarikraniosynostoosi

### Yleisyys

Muenke oireyhtymän esiintyvyydeksi arvioidaan 1:30.000 vastasyntynyttä. Arvioidaan, että kaikista kraniosynostooseista sen osuus olisi n. 8%.

### Oireet ja löydökset

Muenke oireyhtymä kuuluu kraniosynostooseihin, millä tarkoitetaan kallonsaumojen ennenaikaista luutumista. Muenke oireyhtymän kohdalla on kyse koronaarisauman joko toispuoleisesta tai molemminpuolisesta ennenaikaisesta luutumisesta. On esitetty arvio, että Muenke oireyhtymässä synostoosi esiintyy molemminpuolisena 70%:lla ja vain toispuolisena 30%:lla. Seurauksena on poikkeava kallonmuoto; molemminpuolisena se johtaa brakykefaliaan (leveään, lyhyeen muotoon) tai tornimaiseen muotoon ja toispuolisena vinoon muotoon (plagiokefalia). Kraniosynostoosi voi aiheuttaa kehittyessään muutoksia myös kasvonpiirteisiin silmien seutuun ja keskikasvojen muotoon.

Muina mahdollisina oireina arviolta kolmasosalla on sensorineuraalinen kuulonalenema, joka on vaikeusasteeltaan yleensä lievä tai keskivaikea. Kolmasosalla on myös kuvattu esiintyvän kehitysviivästymää, joka on ollut lievääasteista. Ranteiden ja nilkkojen pikkuluissa voi esiintyä yhteen kasvamista, mikä ei kuitenkaan yleensä haittaa kyseisten nivelten liikettä.

### Syy ja syntymekanismi

Muenke oireyhtymä on seurausta kromosomissa 4p16.3 sijaitsevan FGFR3- (fibroblastikasvutekijä 3) geenin mutaatiosta P250R, jossa proliini-aminohappo korvautuu arginiini-aminohapolla. Muenke oireyhtymän penetranssi on alentunut, millä tarkoitetaan ilmiötä, että osalla niistä, joilla mutaatio todetaan, ei ole mitään diagnoosiin kuuluvia oireita. Muenke oireyhtymä periytyy vallitsevasti, jolloin sairaalla henkilöllä on kyseisen geeniparin toisessa vastingeenissä mutaatio, joka periytyy 50% riskillä kullekin jälkeläiselle. Koska penetranssi on alentunut, pidetään perusteltuna järjestää vanhemmille mutaatiotutkimus, kun lapsella diagnoosi ja mutaatio on todettu. Silloin pystytään ottamaan tarkemmin kantaa oireyhtymän toistumisriskiin perheen tulevilla lapsilla. Samankin suvun sisällä taudinkuva voi vaihdella.

## **Diagnostiikka**

Muenke oireyhtymää on perusteltua epäillä tois- tai molemminpuolisen kraniosynostoosin kohdalla. Diagnoosi voidaan varmistaa toteamalla P250R-mutaatio FGFR3 geenissä. Tämä tutkimus on saatavissa kaupallisena laboratoriotutkimuksena.

## **Hoito ja kuntoutus**

Muenke oireyhtymän hoito ja seuranta tapahtuu keskitetysti yksikössä, missä arvioidaan kraniosynostoosin luonne, tarve leikkaukselle ja toteutetaan leikkaus. Suomessa tämä tapahtuu HYKS:n kasvo- ja kallokirurgian yksikössä Töölön sairaalassa. Lapsen kohdalla kehityksen arviointi ja mahdollisen kuntoutuksen toteutus tapahtuu yleensä lastenneurologian poliklinikalla missä on mahdollista järjestää myös silmälääkärin tutkimus ja kuulontutkimus.

## **Ennuste**

Osalla geenivirheen kantajasta ei ole minkäänlaisia oireita, jolloin diagnoosi perheeseen saattaa tulla vasta, kun lapsella taudinkuva esiintyy vaikeammassa muodossa. Vaikeimpien tapausten kohdalla aikainen diagnoosi on hyödyllinen, jolloin aikaisella leikkauksella pystytään estämään komplikaatioiden kuten esim. hydrokefalian ja sen aiheuttamien neurologisten ongelmien kehittyminen.