



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Pfeiffer oireyhtymä

Perinnöllisyyslääkäri Sirpa Ala-Mello 23.2.2010

ICD-10: Q87.02

OMIM #101600

Pfeiffer, Acrocephalosyndactylia tyyppi V, ACSV

Yleisyys

Pfeiffer oireyhtymä voidaan jakaa kolmeen alamuotoon. Kaikki ovat harvinaisia ja esiintyvyyden arvioidaan olevan yhteisesti n. 1:100.000.

Oireet ja löydökset

Pfeiffer oireyhtymä kuuluu yhtenä oireyhtymänä Fibroblastikasvutekijäreseptorigeenien (FGFR, Fibroblast growthfactor receptor) aiheuttamiin kraniosynostoosioireyhtymiin. Se voidaan jakaa kolmeen alamuotoon. Tyyppi 1 on oirekuvaltaan lievempi kuin tyypit 2 ja 3. Kallonsaumojen ennenaikainen luutumisen, kraniosynostoosi, aiheuttaa epäsymmetriaa kallon muotoon, riippuen mikä tai mitkä saumoista on kyseessä. Samasta syystä johtuen kasvonpiirteisiin kehittyy muutoksia: keskikasvoalueen mataluus, hypertelorismi eli silmät sijaitsevat kaukana toisistaan, proptosis eli silmät ovat ulkonevat, pieni nenä ja prognatismi eli eteen työntyvä kookas alaleuka ovat tunnusomaisia piirteitä. Nämä voivat aiheuttaa hengitysvaikeuksia ja joskus jopa vaatia trakeostomian. Aivo-selkäydinnesteenkierron häiriintymistä ja hydrokefaliaa voi esiintyä, mikä voi vaatia shunttihoidon. Joskus oirekuvaan voi kuulua myös kehitysviivästymä.

Eri FGFR-kraniosynostoosien taudinkuvassa on päällekkäisyyttä ja raajalöydökset usein kliinisesti auttavat erottamaan, mistä oireyhtymästä on kyse. Tunnusomaista Pfeiffer oireyhtymälle on, että peukalot ja isovarpaat ovat leveät ja jonkinasteisesti suuntautuvat mediaalisesti, keskiviivaa kohden. Sormet ja varpaat voivat olla normaalia lyhyemmät, braktydaktylia.

Pfeiffer tyyppi 1 on lievin, ennusteeltaan paras ja siinä älykkyys tavallisimmin on normaali. Keskikasvohypoplasian lisäksi esiintyy edellä kuvatut raajalöydökset. Kuulovikaa ja hydrokefalia voi myös esiintyä.

Pfeiffer tyypeissä 2 ja 3 kehitysviivästymä on tavallinen ja sormien ja varpaiden löydösten lisäksi esiintyy liikerajoituksia polvissa ja kyynärnivelissä. Tyypin 2 kraniosynostoosi on vaikeahoitoinen, ns clover leaf skull, ”apilanlehtikallo” ja tyypissä 3 kallon muoto on turribrakykefalinen, eli kallo on tornimainen ja etu-sivu-suunnassa lyhyt. Kumpaankin liittyy usein niin vaikea proptosis, että silmiä ei pystytä tiiviisti sulkemaan. Hengitysvaikeuksia esiintyy kurkunpään, nenän ja nielun ahtaiden rakenteiden takia ja ennenaikaisen menehtymisen riski on siitä syystä huomattava.

Syy ja syntymekanismi

Pfeiffer oireyhtymä on useimmiten seurausta FGFR2 geenin mutaatioista. FGFR2 geeni on tyyppien 2 ja 3 taustalla. Tyypissä 1 mutaatio on 95%:ssa FGFR2 geenissä, mutta 5%:ssa syynä on FGFR1 geenin mutaatio. Useimmiten kyseessä on uusi, satunnainen mutaatio jommassakummassa niistä sukusoluista, joista lapsi on saanut alkunsa. Tämä koskee etenkin tyypejä 2 ja 3. Pfeiffer oireyhtymä on vallitsevasti periytyvä ja joskus, lievempien tapausten ollessa kyseessä, lapsi on vallitsevan periytymisen 50% toistumisriskin mukaisesti perinyt tautia aiheuttavan mutaation toiselta vanhemmaltaan. Tällaisissa perheissä seuraavissakin raskauksissa on 50% toistumisriski.

Diagnostiikka

Pfeiffer oireyhtymän diagnoosi pystytään yleensä asettamaan kliinisen taudinkuvan perusteella. Diagnoosille voidaan hakea varmennusta mutaatiotutkimuksella. FGFR geenien DNA-tutkimuksia on saatavilla kaupallisina tutkimuksina ulkomaalaisista laboratorioista.

Hoito ja kuntoutus

Pfeiffer oireyhtymän kohdalla tarvitaan monen eri lääketieteen erikoisalan yksilöllisesti suunniteltua seurantaa ja hoitoa. Tarvitaan usein monia korjaavia leikkauksia kraniosynostoosin ja kasvojen luuston kohdalla ja tarvitaan myös hammaslääketieteellistä arviota. Korvalääkärin arviota ja hoitoa tarvitaan hengitysvaikeuksien ja mahdollisen kuulovamman kohdalla. Lastenneurologista seurantaa tarvitaan hydrokefaliariskin takia ja kehitystason arvioimiseksi. Silmälääkärin seurantaa tarvitaan, etenkin jos proptosis on vaikea-asteinen.

Ennuste

Karkeasti voidaan todeta, että Pfeiffer tyyppi 1 on lievempi kuin muut tyypit. Tällöin tarve erilaisille leikkaustoimenpiteille on pienempi ja ennuste on monella tavalla hyvä. Tyypit 2 ja 3 ovat aina vaikeusasteeltaan vaikeampia, kehitysviivästymä kuuluu taudinkuvaan mukaan ja ennuste on huonompi.