



# 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)

---

## Smith- Magenis

lastenneurologi Teija Salokorpi 28.1.2010

OMIM 182290

### Smith-Magenis oireyhtymä, (SMS), Deleetio 17p11.2 –oireyhtymä

#### Yleisyys

Smith-Magenis oireyhtymän esiintyvyys on noin 1/25.000. Suomeen syntyy sen mukaan vuosittain muutama lapsi, joilla on tämä oireyhtymä. Koko ryhmän suuruus on Suomessa, aikuiset mukaan lukien, muutamia kymmeniä.

#### Oireet ja löydökset

Smith-Magenis oireyhtymään liittyy useita oireita, jotka voidaan jakaa kolmeen pääryhmään: 1. kallon, kasvojen ja muun luuston poikkeavuudet, 2. elinpoikkeavuudet ja 3. neuro-behavioraaliset piirteet.

##### 1. Kallon, kasvojen ja luuston poikkeavuudet

Kallon muoto ja kasvojen piirteet antavat kokeneelle tarkastelijalle viitteitä diagnoosista. Kovin silmiinpistäviä ne eivät ole, varsinkaan pikkulapsilla. Lyhytkasvuisuus kuuluu kokonaisuvaan, etenkin sormet ja varpaat ovat lyhyet. Noin joka toiselle ilmaantuu vuosien myötä skolioosi eli kieroselkäisyys. Harvemmin tavataan myös kyynärvarren rakenteen poikkeavuutta ja / tai suulakihalkio.

##### 2. Elinmuutokset

Välikorvan, kurkunpään ja myös silmien rakenne (esimerkiksi värikalvon tai sarveiskalvon) voi olla poikkeava. Kurkunpään erilaisuus selittää SMS:lle ominaisen matalankäheän äänen. Kuulovamma voi kuulua oireisiin. Myös henkitorven ja keuhkoputkien alueella voidaan havaita rakenteellisia poikkeavuuksia. Synnynnäiset sydänviat ja munuaisten tai alempien virtsateiden rakenteen poikkeavuudet eivät ole harvinaisia nekään. Muutamille ilmaantuu kilpirauhasen toiminnanvaja.

##### 3. Neuro-behavioraaliset piirteet

Näillä tarkoitetaan oireita, jotka perustuvat hermoston synnynnäisiin rakenteellisiin, radiologisesti osoitettaviin poikkeavuuksiin sekä hermoston toiminnallisiin häiriöihin. Kehitysvamma kuuluu aina oireyhtymään, mutta kehitysvamman aste vaihtelee lievästä syvään. Epilepsia ilmaantuu vuosien myötä noin joka kolmannelle, yleensä tyypiltään paikallisalkuisena yleistyvänä.

Imeväisiässä lapset ovat usein hiljaisia, vaisuja, ja usein imeminen ja syöminen on vaivalloista yleisen lihashypotonian vuoksi. Lapset nukkuvat paljon, mutta myös heräilevät herkästi, itkevät vähän, ja ääni on käheä. Erilaisten taitojen ilmaantuminen on hidasta. Jokertelu tai myöhemmin puheen tapailu on niukkaa ja myöhässä.

Leikki-iässä oirekuva muuttuu. Tyypilliset kasvopiiirteet vahvistuvat ja tulevat helpommin havaittaviksi. Lisäksi SMS:lle ominaiset käyttäytymispiirteet alkavat nousta esiin. Pään hakkaaminen voi alkaa varhain ja lapset ovat levottomia ja itkuisia. Kiukkukohtaukset ja raivonpuuskat lisääntyvät. Itseä vahingoittava käyttäytyminen lisääntyy, lapset hakkaavat, purevat, nyppivät ja raapivat itseään, ja joskus tällainen itsensä vahingoittaminen voi saada varsin äärimmäisiä piirteitä. Taustalla on myös ääreishermostojen toimintahäiriö ja alentunut kipuaistimus. Lapset alkavat heräillä ja valvoa öisin, unirytmii voi muuttua aivan käänteiseksi.

Kouluiässä edellä kuvatut piirteet vahvistuvat. Käyttäytymiseen ilmaantuu myös erilaisia stereotyyppioita kuten itsensä halaaminen (self hug), käsien imeskely ja nuoleskelu, esineiden työntäminen suuhun, hampaiden kirskuttelu tai heijaaminen. Unirytmii häiriö voi olla perheen kannalta kaikkein koettelevin oire, pahimmassa tapauksessa kaikki perheen jäsenet uupuvat menettäessään mahdollisuuden yöuniin.

Murrosiässä käyttäytymisen pulmat saattavat kärjistyä, ja itsensä vahingoittamisen muodot voivat lisääntyä, voi ilmetä kynsien irti nyhtämistä, erilaisten esineiden työntämistä ruumiin aukkoihin. Unirytmii häiriöt ovat entistä yleisempiä.

## **Etiologia**

Smith-Magenis oireyhtymän taustalta löytyy kromosomipoikkeavuus, kromosomin 17 lyhyen haaran mikrodeleetio eli häviämä juovan 11.2. alueella (del 17p11.2). Häviämän koko voi vaihdella, mutta lähes aina kyse on tilanteesta, jossa häviämän alueelta on menetetty useita geenejä. Menetyksen laajuus näyttää vaikuttavan oirekuvaan. On myös tehty havaintoja, joiden mukaan häviämäalueella olisi ”kriittinen” geeni, jonka menetys selittäisi keskeisimmät oireet, etenkin kehitysvammaisuuden ja käyttäytymispiirteet. Tämä ehdokasgeeni on nimetty RAI-1:ksi. Useimmissa tapauksissa taustalta kuitenkin löytyy kromosomiaineksen laajempi menetys, joka joko nähdään mikroskoopilla kromosomistosta tai osoitetaan ns. FISH-tekniikalla. Muutos (mutaatio) on satunnainen, sporadinen, eikä se pääsääntöisesti toistu samassa perheessä, mutta tästäkin säännöstä tunnetaan poikkeuksia.

## **Hoito ja kuntoutus**

Parantavaa hoitoa ei ole. Oireenmukaisesti hoidetaan unirytmii häiriötä ensisijaisesti melatoniinilla, mutta myös varsinaisia unilääkkeitä voidaan käyttää. Epilepsia voi vaatia lääkehoitoa. Kehitysvamman ja käytösongelmien kuntoutus edellyttää moniammatillisen

työryhmän säännöllisiä kuntoutusarvioita ja kuntoutusta. Koulun tukitoimet (erityisopetus) ovat myös yleensä tarpeen.

**Lisätietoja:**

Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti ylläpitää tukiperherekisteriä.

esimerkiksi OMIM entry 182290, josta paljon uusia linkkejä moniin artikkeleihin (engl.)  
[www.smithmagenis.org/](http://www.smithmagenis.org/) (amerikkalaiset sivut aiheesta, tärkeitä linkkejä)