



## 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)

---

## Waardenburg oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi 28.1.2010

OMIM; 193500

ICD10; E70.3

### Yleisyys

Oireyhtymä on erittäin harvinainen, tarkkoja yleisyyslukuja ei ole tiedossa.

### Oireet ja löydökset

Waardenburg oireyhtymä on oireiltaan hyvin vaihteleva, mutta siihen liittyen on kuvattu useita oireita ja löydöksiä, kuten kuulovamma / kuurous (sisäkorvaperäinen), silmän värikalvon, hiusten tai ihon pigmenttipoikkeavuudet ja tyypilliset ulkonäköpiirteet etenkin silmien seudussa. Aganglioninen megacolon eli Hirschsprungin tauti voi joskus harvoin liittyä oireyhtymään. Joskus oireyhtymään liittyy myös muita synnynnäisiä elinepämuodostumia (suulakihalkiot, yläraajamalformaatiot).

Waardenburg –henkilöllä on tyypillisimmillään vaalea hiuskiehkura, valkeat kulmakarvat ja silmäripset, yhteen kasvaneet kulmakarvat, eriväriset silmät (toinen ruskea, toinen sininen), vaaleita hypopigmentoituneita iholäiskiä, kuulovamma sekä joskus lisäksi Hirschsprungin tauti. Useimmiten kuitenkin edellä mainituista oireista on samalla henkilöllä vain joitain.

Waardenburg-Hirschsprung (tai Waardenburg-Shah) oireyhtymä on harvinaisin Waardenburg oireyhtymän muodoista. Se on perimämuutoksen aiheuttama tila, jossa mainitut kaksi oireyhtymää (HSCR ja WS) esiintyvät samalla yksilöllä aiheuttaen sekä kuulovamman että synnynnäisen vaikean suolistosairauden, joiden lisäksi saattaa ilmetä eriasteisia pigmenttipuutoksia ja / tai kasvojen jossain määrin tyypillisiä ulkonäköpiirteitä. Toisinaan pigmenttiniukkuus tulee esiin hyvin ennenaikaisena hiusten harmaantumisena.

### Hoito ja kuntoutus

Hoito ja kuntoutus on oireenmukaista. Kuulovamma voi edellyttää kuulolaitteen avulla, joskus korvaavat kommunikaatiokeinot ovat välttämättömiä.

Hirschsprung-oireet vaativat usein kirurgisia hoitoja (ks. Hirschsprung hakusanalla).

### Lisätietoja:

[www.cafamily.org.uk](http://www.cafamily.org.uk)