



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI
KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI
PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451
lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi
www.rinnekoti.fi

Weaver oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi, 9.10.2008

OMIM; 277590
ICD10; Q87.38

Yleisyys

Weaver oireyhtymä on erittäin harvinainen, vain muutamia tapauksia on julkaistu eri puolilta maailmaa. Tarkkoja yleisyyslukuja ei ole tiedossa.

Oireet ja löydökset

Weaver oireyhtymä on yksi suurikokoisuusoireyhtymistä. Lapset ovat suurikokoisia jo vastasyntyneenä. Kasvu jatkuu myös syntymän jälkeen tavallista nopeampana, sekä pituuden että painon suhteen, ja lapset saattavat olla huomattavan kookkaita jo ennen kouluikää. Suurimmalla osalla myös pää on suuri (makrokefalia) ja pään kasvu jatkuu nopeana koko lapsuusiän. Otsa on leveä ja eteen työntyvä, kun taas takaraivo on usein litteä. Alaleuka on suhteellisen pieni (mikrognatia), ja siinä voi olla pieni kuoppa keskellä. Korvalehdet ovat usein kookkaat ja silmät etäällä toisistaan (hypertelorismi). Karsastus on yleistä. Ylähuuli, filtrum, on usein pitkä ja eteen työntyvä ja ylähuulen vako korostunut.

Luustoikä kiiruhtaa lapsen kalenteri-iän edelle. Selkärangassa esiintyy usein kyfoskolioottisia ryhtivirheitä. Niveljäykkyyttä ilmenee usein, erityisesti kyynärnivelissä ja polvilla. Sekä ylä- että alaraajoissa voi olla rakennepoikkeavuuksia. Iho on pehmeä ja venyvä ja hiukset joskus ohuet ja hauraat.

Lapsen kokonaiskehitys on yleensä hidaskasvu ja usein todetaan jonkinasteinen kehitysvamma. Erityisesti puheenkehitys on alusta alkaen hidaskasvu. Liikunta on kömpelöä, osin niveljäykkyydestäkin johtuen. Joskus toisaalta kuvataan lihashypotonia eli lihasten velttoutta. Aivoperäisten kouristuskohtauksien (epilepsian) riski on tavanomaista suurempi. Käyttäytymisongelmia on usein kouluikässä. Äänen sointi kuvataan pienestä pitäen käheäksi ja matalaksi. Puhe on lisäksi usein epäselvää.

Etiologia

Weaver oireyhtymän aiheuttajaa ei tunneta.

Diagnostiikka

Weaver-diagnoosi perustuu edelleen oireyhtymään kuvattujen kliinisten piirteiden toteamiseen. Diagnoosiin päästään usein muiden suurikokoisuusoireyhtymien, erityisesti Sotos oireyhtymän, poissulkemiseen geenitutkimuksella, jos sellainen on käytettävissä.

Hoito ja kuntoutus

Hoito ja kuntoutus on oireenmukaista, ja perustuu moniammatillisen työryhmän tekemään kuntoutusarvioon. Motoriikan ja puheen kehitystä voidaan tukea terapioiden avulla ja koulun tukitoimilla. Nivel- ja ryhtiongelmat voivat joskus vaatia myös ortopedisiä toimenpiteitä.

Lisätietoa

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