



## 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)

---

### Wolf-Hirschhorn

lastenneurologi Teija Salokorpi 9.10.2008

OMIM; 194190  
ICD10; ?

### Wolf-Hirschhorn oireyhtymä, Kromosomi 4p-deleetio-oireyhtymä, 4p- oireyhtymä, WHS

#### Yleisyys

Oireyhtymä on hyvin harvinainen. Suomeen syntyy vuosittain tilastollisesti 1-2 lasta, joilla todetaan WHS.

#### Oireet ja löydökset

Wolf-Hirschhorn oireyhtymälle tyypilliset, usein jo vastasyntyneellä havaittavat, kasvojen piirteet kuvataan usein ilmaisulla 'kreikkalaisen soturin kypärä' (englanniksi 'greek helmet facies'). Ilmaisulla viitataan pitkään kaarevaan nenään, jyrkään otsaan, silmien etäisyyteen toisistaan ja niiden asentoon (hypertelorismi), sekä pieneen leukaan (mikrognatia). Päänympäryys on pieni (mikrokefalia). Joskus oireyhtymään liittyy myös huuli- tai suulakihalkio, silmän värikalvon kiilamainen puutos (coloboma), ja joskus tavataan myös hiuspohjassa keskiviivapuutos.

Lapset syntyvät pienikokoisina ja kasvu jatkuu hitaana ja vähäisenä koko kasvukauden ajan. Varhaisvaiheessa lapsilla on usein suuriakin syömisongelmia. Aikuispituus on yleensä pieni, lyhimmillään noin 115 cm, joskin yksilöllinen vaihtelu on huomattavaa.

Oireyhtymään liittyy yleensä vaikea-asteinen kehitysvammaisuus. Kieli ja puhe kehittyvät hitaasti ja usein tarvitaan korvaavia kommunikaatiokeinoja. Liikunnan kehitys on samalla tavalla hidasta ja ongelmallista, kaikki eivät opi lainkaan kävelemään.

Epilepsia liittyy hyvin usein oirekuvaan ja saattaa olla vaikeahoitoinen, joskin se usein muuttuu helpommin hallittavaksi iän myötä. Aivojen magneettikuvauksessa (MRI) voidaan nähdä aivokurkiaisien puutos tai kehityshäiriö (corpus callosum agenesis / hypoplasia).

Oireyhtymään voi myös liittyä synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia, useimmiten synnynnäinen sydänvika, tavallisimmin kammioväliseinän aukko (VSD), ja / tai huulisuulakihalkio. Harvemmin kuvattuja poikkeavuuksia ovat hypospadia eli pojan peniksen rakennepoikkeavuus, käsien tai sormien epämuodostumat, suoliliepeen rakenteen poikkeavuus, palleatyrä tai synnynnäinen kuulovamma.

## **Etiologia**

Wolf-Hirschhorn oireyhtymän aiheuttaa perimäaineksen menetys kromosomin 4 toisesta lyhyestä haarasta, siis häviämä eli deleetio 4p-. Häviämän koko ja sijainti vaihtelee. Yleensä kyseessä on haaran kärkiosan laajahko menetys, mutta joskus deleetioalue on lyhyt ja vaikeasti havaittavissa. Kookas häviämä näkyy tavallisessa kromosomitutkimuksessa valomikroskopiassa, pienen osan menetys todetaan vain tarkemmalla ns. FISH-menetelmällä.

Useimmiten rakennepoikkeavuus syntyy satunnaismuutoksena sukusoluun. Joskus kyseessä on vanhemman tasapainoinen kromosomipoikkeavuus eli ”balansoitu translokaatio”, joka voidaan nähdä hänen omassa kromosomitutkimuksessaan. Näissä tapauksissa toisen samaa oireyhtymää sairastavan lapsen syntyminen samoille vanhemmille on kohonnut eikä siis enää satunnainen eli sporadinen tapahtuma.

## **Hoito ja kuntoutus**

Hoito on oireenmukaista. Syömisvaikeus voi vaatia nenämahakatetrin tai gastrostoman asettamista ravitsemuksen turvaamiseksi. Sydänviat hoidetaan yleisten hoitosuosituksen mukaan, samoin mahdolliset aistivammat. Epilepsia hoito voi alkuvaiheessa vaatia erilaisia lääkekombinaatioita, mutta myöhemmin voidaan päästä hyvään hoitovasteeseen yhdelläkin lääkevalmisteella. Lapset hyötyvät yleensä monipuolisista terapioidista kehityksen tueksi, usein esim. vaihtoehtokommunikaatio- ja musiikkiterapiat voivat auttaa yhteisen kommunikaatiokeinoon löytämiseen.

## **Ennuste**

Vaikeimmin vammautuneet menehtyvät jo kohdussa tai pian syntymän jälkeen. Useimmat elävät kuitenkin keski-ikäisiksi tai vanhemmiksi. Oireyhtymän vaikutus elinikään ja -kaareen on hyvin vaihteleva ja riippuu oirekokonaisuuden ja epämuodostumien asteesta ja laaja-alaisuudesta.

## **Lisätietoja:**

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

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry

Yliopistosairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen yksiköt, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka