



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

Cornelia de Lange-oireyhtymä

Cornelia de Lange -Oireyhtymäsäätiön Iso-Britannian osaston tekemästä kirjasesta suomentanut erikoislääkäri Maarit Peippo, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2004

Synonyymejä: Lange's syndrome, Brachmann-de Lange-syndrome, de Lange syndrome

Cornelia de Lange-oireyhtymä

Teksti perustuu sekä vanhempien että monia CdL-henkilöitä nähneiden ammattilaisten antamaan tietoon.

Suuri osa lääketieteellisissä oppikirjoissa olevista CdL-oireyhtymää koskevista tiedoista perustuu muutamiiin vaikeavammaisista lapsista kertoviin julkaisuihin. Nykyisin tiedetään, että osalla heistä ei edes ole CdL-oireyhtymää.

Mitä sana oireyhtymä eli "syndrooma" tarkoittaa?

"Syndrooma" on itse asiassa kreikkalainen sana, joka tarkoittaa "juosta yhdessä". Lääkärit käyttävät sitä silloin kun potilaalla on samanaikaisesti tietty oirekokoelma. Monet ajattelevat sanan tarkoittavan vain henkistä kehitysvammaisuutta, mutta niin asia ei ole.

Lääketiede tuntee yli tuhat oireyhtymää, joista useimmat ovat hyvin harvinaisia ja uusia kuvataan joka vuosi. Syndroomia on niin valtavan paljon, ettei moni lääkäri ole ehkä koskaan kuullutkaan CdL-oireyhtymästä.

Mitkä ovat ne "yhdessä juoksevat" oireet, joista CdL-syndrooma koostuu?

CdL-oireyhtymässä on neljä pääoiretta. CdL-lapset ovat syntyessään pienikokoisia ja pysyvätkin pienikasvuisina ikätovereihinsa

verrattuna. Heillä on oppimisvaikeuksia, jotka voivat vaihdella lievistä hyvin vaikeisiin.

Useimmilla lapsilla on raajapoiikkeavuuksia, joitten kirjo vaihtelee. Kämmenet voivat olla vain pienet tai lapselta puuttuu sormia tai koko kämmenen ja kyynärvarsikin.

Silmiinpistävintä on, että CdL-lapset muistuttavat ulkonäöltään toisiaan kuin olisivat sisaruksia.

Mistä oireyhtymän nimi on peräisin?

Oireyhtymä on saanut nimensä kuuluisan lastentautiopin professorin, Cornelia de Langen mukaan, joka työskenteli Amsterdamissa 1900-luvun alkupuolella.

Vuonna 1933 hän julkaisi lääketieteellisen kirjoituksen, jossa hän kuvasi kaksi tätä oireyhtymää sairastanutta lasta. Vaikkeivät nämä tytöt olleet toisilleen sukua, heidän kasvonpiirteensä olivat niin samanlaiset, että professori de Lange ja hoitohenkilökunta luulivat heitä yhdeksi ja samaksi lapseksi.

Muutamia vuosia myöhemmin hän kuvasi vielä yhden lapsen, jolla oli aivan samanlaiset kasvonpiirteet. Nyt lääketieteellisessä kirjallisuudessa on julkaistu jo satoja CdL-oireyhtymätapauksia.



Käytetäänkö oireyhtymästä muitakin nimiä?

Joskus puhutaan myös Brachmann de Lange -oireyhtymästä saksalaisen lääkärin, Winfried Brachmannin mukaan. Hän kuvasi vauvan, jolla oli "amsterdamilaiskääpiökasvuisuus", kuten professori de Lange oireyhtymää oman kotikaupunkinsa mukaan nimitti.

CdL Oireyhtymäsäätiö haluaa kunnioittaa professori de Langen työtä ja suosittelee käyttöön nimeä Cornelia de Lange -oireyhtymä.

Onko olemassa erilaisia Cornelia de Lange -oireyhtymätyyppejä?

Kyllä on. Toiset ovat vaikeavammaisempia kuin toiset ja oireisto vaihtelee laajasti lievästä vaikeaan. Monet lääkärit käyttävät vaikeammasta muodosta nimitystä "klassinen CdL-oireyhtymä" ja lievemmästä "lievä CdL-oireyhtymä".

Kuinka yleinen CdL-oireyhtymä on?

On vaikea tietää tarkalleen, kuinka yleinen CdL-syndrooma on, mutta todennäköisesti yhdellä 40 000 - 100 000 vastasyntyneestä on se. Cornelia de Lange Oireyhtymäsäätiön tiedossa on Iso-Britanniasta ja Irlannista lähes 200 tapausta ja maailmalta yli tuhat tapausta.

Oireyhtymän pääasialliset piirteet

Kasvu

Lapset ovat syntyessään yleensä pieniä vaikka joskus voivat olla normaalipainoisia. Vaikka CdL-lapset ovatkin pieniä, he kasvavat omaa kasvunopeuttaan ja murrosikäkehitys tulee tavanomaisessa iässä. Erään laajan amerikkalaisen tutkimuksen mukaan CdL-potilaitten aikuispituus on 120-150 cm.

Tässä tutkimuksessa on yhdistetty sekä lievää että vaikeaa muotoa sairastavien kasvutiedot. Toiveena on, että tulevaisuudessa saataisiin erilliset kasvukäyrät kummallekin CdL-muodolle, jotta yksilöllinen kasvun seuranta olisi paremmin mahdollista.

Kehitys

CdL-henkilöt ovat älyllisesti kehitysvammaisia. Vammaisuuden aste kuitenkin vaihtelee laajasti. Lähes kaikki oppivat kävelemään. Klassista muotoa sairastavat oppivat kävelemään ehkä vasta 5 vuotta täytettyään, kun taas lievää muotoa sairastavat oppivat jo alle 2-vuotiaina kävelemään. Yleensä lapset käyttävät käsiään varsin näppärästi ja jopa ne, joilta puuttuu sormia tai koko kämmen, tavallisesti oppivat tarttumaan esineisiin ja käsittelemään niitä.

Vaikeimmin häiriintynyt alue on puheenkehitys. Monet CdL-lapset eivät koskaan opi puhumaan, mutta sopivalla tuella ja rohkaisulla oppivat käyttämään joitakin yksittäisiä sanoja. Oireyhtymän lievää muotoa sairastavat voivat oppia puhumaan sujuvasti vaikkakin saattavat ruveta puhumaan vasta 5-6-vuotiaina.

Raajojen rakennepoikkeavuudet

Pienen kokoonsakin nähden CdL-henkilöillä on pienet kämmenet ja jalkaterät. Toisinaan oireyhtymän klassista muotoa sairastavilta puuttuu sormia tai kämmenet tai kyynärvarret.

Kasvonpiirteet

CdL-oireyhtymälapset ovat keskenään samannäköisiä kuin sisarukset ikään. Oireyhtymälle ominaisinta on kulmakarvaseudun, nenän ja suun piirteet. Kulmakarvat ovat hyvin huolitellun näköiset, ikään kuin ne olisi piirretty pensselillä. Usein kulmakarvat yhtyvät keskiviivassa nenän yläpuolella.



Nenä on yleensä hyvin pieni, sen selkä on matala ja sieraimet ovat eteenpäin. Nenän ja ylähuulen välinen alue on pitkä ja sileä ja huulet ovat yleensä ohuet ja suupielet ovat alaspäin. Leuka on tavallisesti pieni.

Muita CdL-oireyhtymässä usein tavattavia pulmia:

Sydämen poikkeavuudet

Noin yhdellä kymmenestä CdL-oireyhtymälapsesta on jokin sydämen rakennepoikkeavuus. Useimmiten kyseessä on sydämen eteis- tai kammioväliseinämässä oleva aukko, joka sulkeutuu itseksensä lapsen kasvaessa. Suuremmat aukot ovat harvinaisempia ja ne on suljettava leikkauksella.

Noin 3 %:lla CdL-lapsista on niin vakava sydänvika, että se on korjattava avosydänleikkauksella.

Gastroesofageaalinen refluks-tauti (GER)

GER:lla tarkoitetaan mahalaukun happaman sisällön virtaamista takaisin ruokatorveen.

Mahahappoja tarvitaan ravinnon sulattamiseen ja mahalaukun seinämien ominaisuuksiin kuuluu hyvä haponsietokyky. Ruokatorven tehtävä on vain kuljettaa ruokaa suusta mahalaukkuun eivätkä sen seinämät kestä happoa.

Jos mahalaukun hapan sisältö virtaa ruokatorveen siitä aiheutuu kipuja, tulehdusta ja arpeutumistakin. GER:a voidaan hoitaa lääkkein, jotka estävät mahalaukun sisällön virtaamisen ruokatorveen. Ellei läkehoidosta ole riittävää apua, voidaan tehdä leikkaus.

GER:n ja sen vaikeusasteen määrittämiseksi voidaan tutkia ruokatorven pH:ta ja tehdä ruokatorven ja mahalaukun tähytys.

Kuulovamma

Useimmilla CdL-lapsilla on jonkinasteinen kuulovamma ja joissain tapauksissa se on niin vaikea, että lapsi tarvitsee kuulokojeen.

Käytöspiirteet

Monilla terveilläkin lapsilla on käytösongelmia, mutta kehitysvammaisilla lapsilla niitten tiedetään olevan tavallista yleisempiä. Vielä ei tiedetä, onko olemassa joitakin CdL-oireyhtymälle tyypillisiä käyttäytymisongelmia. Tätä kartoitettavia tutkimusprojekteja on parhaillaan käynnissä. GER:iin liittyvät kivut on tavallinen syy lapsen käyttäytymisongelmien pahenemiseen ja GER:n hyvä hoito lievittää ongelmia usein huomattavasti.

Millä hoidoilla CdL-lastaa voi auttaa?

Kaikkein tärkeintä on kohdella CdL-lastaa niin paljon kuin mahdollista normaalina lapsena. He tarvitsevat rakkautta ja hoivaa niin kuin kaikki lapset. On erityisen tärkeää, ettei heille anneta periksi sellaisessa, missä perheen terveillekään lapsille ei anneta periksi.

Puheterapia

Puheterapia on kaikille CdL-lapsille erittäin tärkeää, jotta he saavuttaisivat kykijensä mukaisen parhaan mahdollisen kommunikointitaidon. Puheterapeutti voi antaa myös vanhemmille ohjeita, joitten avulla voi itse auttaa lasta.

Millainen on CdL-lapsen tulevaisuus?

Useimmilla CdL-lapsilla on toistuvia hengitystietulehduksia ja syömisvaikeuksia. Monissa tapauksissa ongelmat johtuvat GER:sta tai se pahentaa niitä. GER:n hyvä hoito lievittää niitä.



Ne harvat CdL-lapset, joilla on vakava ja monimutkainen sydämen rakennevika, saattavat menehtyä 5. ikävuoteen mennessä.

Useimmat lapset ja aikuiset ovat kuitenkin terveitä ja hyväkuntoisia, eikä tämänhetkisen tiedon mukaan ole mitään syytä olettaa, etteivät he eläisi yhtä pitkään kuin terveet sisaruksensakin.

On epätodennäköistä, että CdL:n klassista muotoa sairastavat kykenisivät elämään itsenäisesti tai käymään työssä. Lievät CdL-henkilöt saattavat kyetä asumaan melko itsenäisesti ja käymään suojatyössä.

Mistä lapsen CdL-oireyhtymä johtuu ja voiko perheeseen syntyä toinenkin sitä sairastava lapsi?

Nykykäsityksen mukaan oireyhtymän aiheuttaa yhden perintötekijän eli geenin poikkeavuus.

Jokaisessa kehomme solussa on noin 50 000 geeniä. Kutakin geeniä on kaksi kappaletta, joista toinen on peräisin äidiltä ja toinen isältä.

Monissa tapauksissa riittää, että geeniparista toinen on terve ja normaalisti toimiva, jotta toisessa olevat virheet eivät aiheuta haittaa.

Aina näin ei kuitenkaan ole. Osa geenipareista on sellaisia, että kummankin osapuolen virheetön toiminta on välttämätöntä, jotta ihminen olisi terve.

CdL-oireyhtymässä ajatellaan käyneen niin, että jonkin hyvin tärkeän geeniparin toisessa osapuolella on virhe. Tämä virhe on voinut syntyä joko munasolussa tai siittiössä

CdL-perimämuutoksesta

On hyvin epätodennäköistä, että perheeseen syntyisi toinen CdL-lapsi. Koko maailmasta tunnetaan vain harvoja pariskuntia, joille on syntynyt kaksi CdL-lastaa. Siksi voidaan vähintään 99 %:lla varmuudella sanoa, ettei se tule perheessä toistumaan.

Niissä harvoissa tapauksissa, joissa oireyhtymä on toistunut, ajatellaan häiriön sattuneen jo hyvin varhain vanhemman sukurauhasen, munasarjan tai kiveksen, kehityksessä. Näin sukurauhasessa on useampi kuin yksi sukusolu, jossa on CdL-oireyhtymää aiheuttava virhe.

Vaikka vanhemmat tietävätkin olevan äärimmäisen epätodennäköistä, että heille syntyisi toinen CdL-lapsi, he silti usein tuntevat itsensä epäonneen tuomituiksi. Erityisesti jos perheen esikoinen on vammainen, vanhemmat eivät aina kaikesta huolimatta jaksa uskoa, että heidän seuraava lapsensa voisi olla terve.

Voidaanko CdL-oireyhtymä diagnosoida jo sikiöltä?

Tarkalla ultraäänitutkimuksella voidaan seurata sikiön kasvua, havaita sydänvikoja ja vaikeita raaja-puutoksia, kuten yläraajojen puuttuminen kyynärvarsista alkaen.

Tällainen ultraäänitutkimus vaatii hyviä laitteita ja sellaista erikoisosaamista, jota ei ole mahdollista resurssien puutteen vuoksi tarjota kaikille raskaana oleville. Siksi suurentuneen riskin tapauksissa suositellaan hakeutumista yliopistosairaaloitten sikiötutkimusyksiköihin.



Internet-sivuja ja kirjallisuutta

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, UK and Ireland. <http://www.cdls.org.uk/>

Uutislehtinen "Reach Out". http://www.cdlsusa.org/publications/reaching_out.html

Socialstyrelsen (Sverige) Cornelia de Langes syndrom

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/corneliadelangessyndrom>

Veneri.netissä on suljettu keskustelupalsta Cornelia de Langeen liittyen.

<http://www.verneri.net/yleis/keskustelu/>

Orphanet, Cornelia de Lange_ <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka
(09) 6162 2246
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs
PL 849, 00101 Helsinki
med.genet@vaestoliitto.fi
www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys