



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

Monosomia 2q31q33-oireyhtymä

Erikoislääkäri Maarit Peippo, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2003. Tarkistettu 14.8.2007

Synonyymit: Deletion 2q, interstitial deletion, chromosome 2, long arm of chromosome 2

Taustaa

Lääkäri Taysin julkaisu vuodelta 1981 kuvaa ensimmäisenä lapsen, jonka vammaisuuden syy oli pikku palan puuttuminen toisen kromosomin pitkän varren kohdasta q31q33.

Tätä kirjoitettaessa samaa kromosomipoikkeavuusoireyhtymää on lääketieteellisessä kirjallisuudessa kuvattu 15 potilaalla. Kromosomipoikkeavuuden harvinaisuudesta huolimatta potilaiden oirekuva on niin yhdenmukainen ja tunnistettava, että voidaan puhua monosomia 2q31q33 -oireyhtymästä, jonka kromosomimerkintä on del(2)(q31q33).

Kromosomit ovat solujen tumissa perintötekijöitten eli geenien pakkauksia. Kutakin kromosomia on kaksi kappaletta, joista toinen on peritty isältä, toinen äidiltä. Kromosomivialla tarkoitetaan tilannetta, jossa kromosomiamainesta - ja samalla myös geenejä - on joko liikaa tai liian vähän. Monosomia on tilanne, jossa kromosomiparin toisesta osapuolesta puuttuu kromosomiamainesta. Puutosalueen geenejä on jäljellä siis vain puolet. Näin monosomia 2q31q33 -oireyhtymässä kromosomin 2 kohdan q31q33 geeneistä puuttuu puolet.

Kromosomivikojen aiheuttamille vammaisuuksille yhteisiä piirteitä ovat kasvuhäiriö, tavallisimmin pienikasvuisuus, sisäelinten sekä tuki- ja liikuntaelimestön epämuodostumat, kehitysvammaisuus ja omaleimaiset, tavallista erikoisemmat ulkonäköpiirteet.

Tämä pitää paikkansa myös monosomia 2q31q33:n kohdalla.



Tyttö jolla on monosomia 2q31q33 -oireyhtymä.

Oireet

Monosomia 2q31q33 -potilaita tunnetaan toistaiseksi vain pieni joukko ja kaikki ovat olleet lapsia. Kolme neljännestä on ollut alle 2-vuotiaita ja vanhinkin vain 11-vuotias. Elossa oli samoin kolme neljännestä, neljännes oli menehtynyt varhaislapsuudessa vaikeaan sydänvikaan. Kun tietoa on näin pienestä joukosta ja vain nuorista henkilöistä, on ymmärrettävää, ettei oireyhtymän tarkkaa pitkäaikaisennustetta tunneta.

Kehitykseltään kukin lapsi on ollut selvästi hitaampi kuin ikätoverinsa ja kehitysvammaisuuden aste on ollut yleensä vaikea. Puheen



oppiminen näyttää jäävän hyvin vajaaksi tai kokonaan tapahtumatta. Myös kävelemään oppiminen on hyvin hidasta ja puutteellista. Olemukseltaan useimmat mainitaan iloisiksi ja sosiaalisiksi, joskin joillakin on ollut hankalia käytöshäiriöitä.

Pienikasvuisuus alkaa jo sikiökautena ja jatkuu syntymän jälkeen. Sekä pituus- että päänympäryskäyrä voi jäädä reilustikin ns. normaalikäyrien alapuolelle. Yhden tutkitun potilaan kasvuhormonieritys oli normaalia, samoin kilpirauhasen toiminta ja aivolisäkehormonien pitoisuudet. Varsinkin vauvaiässä useilla on ollut suuria syömisvaikeuksia ja ruoan takaisinvirtausta mahalaukusta. Joittenkin ravitsemustilan parantamiseksi on jouduttu asettamaan syöttöletku suoraan mahalaukuun (gastrostoma). Suulaen kehityshäiriö on noin puolella potilaista. Tavallisimmin se on suulakihalkio, joskus myös huulisuulakihalkio.

Keskushermoston rakenteesta on tietoa kuu delta potilaalta. Aivokudoksen yleinen vajakkehitys on tavallisinta: aivokammiot ovat aivojen kokoon nähden hiukan suuret ja muodoltaan vähän poikkeavat. Myös kudoserakenteen häiriöitä ns. heterotopioita voi olla, samoin kuorikerroksen poimuttumishäiriö tai aivokurkiaisien vajakkehitys tai puutos. Kouristuskohdauksia ja epilepsiaa on ollut noin kolmanneksella.

Eri tyyppisiä synnynnäisiä sydänvikoja on kolmanneksella, mutta muitten sisäelinten rakennehäiriöt ovat olleet harvinaisia. Kuuloaisti on yleensä mainittu normaaliksi. Silti jokaisen potilaan kuulo on syytä tutkia, sillä ainakin yhdellä potilaalla on ollut sisäkorvan epämuodostuma. Noin kolmanneksella on ollut silmäpoikkeavuuksia (iiriskolobooma, kovakalvosamentuma, näköhermon vajakkehitys, karsastus, kyyneltietukos). Siksi myös silmien ja näön huolellinen tutkimus on jokaiselle potilaalle tarpeen.



Noin puolella on jalkaterien kampura-virheasento. Tyypillistä on myös sormien ja etenkin varpaitten yhteenkasvat, [syndaktyliat](#). Sormissa voi myös olla niveljäykkyyttä (kamptodaktylia) ja muissakin nivelissä voi olla jäykkyyttä (kontraktuura) tai joskus myös löysyyttä ja ylitaisuutta. Synnynnäinen lonkan sijoiltaanmeno voi johtua lonkkamaljan kehityshäiriöstä.

Potilaitten kasvopiirteissä on yhteneväisyyttä, kuten korkea, leveä otsa, lyhyehköt silmäluomiraot, kapea, pieni ja muodoltaan usein kyömy nenä, pieni, ohuthuulinen suu ja tavallista alempana sijaitsevat korvalehdet.

Syy ja periytyminen

Monosomia 2q31q33 -oireyhtymä on syntynyt yleensä sattuman kauppaa tapahtuneen kromosomipalan irtoamisen seurauksena. Vain yhdessä suvussa on ollut periytyvä kromosomien järjestyspoikkeavuus, joka epätasapainoisena periytyessään on johtanut oireyhtymään.



Häviämä q31q33 on kooltaan sen verran pieni, ettei se aina tule ilmi peruskromosomitutkimuksessa, vaan tarvitaan tarkennettu kromosomitutkimus. Se on varsin työläs ja tehdään vain perustellusta syystä. Lapsivesija istukkanäytteistä sekä aivan vastasyntyneenä otetuista näytteistä ei aina ole mahdollista tehdä tätä tarkennettua kromosomitutkimusta. Tarvittaessa voidaan käyttää muita kromosomitutkimusmenetelmiä kuten ns. FISH-menetelmää.

Kun lapsella todetaan kromosomiston rakenepoikkeavuus, vanhemmille tarjotaan mahdollisuus omaan kromosomitutkimukseen. Mikäli vanhempien kromosomit ovat normaallit, heidän seuraavilla lapsillaan ei ole lisääntyntä riskiä syntyä kromosomivikaisina. Suositeltavaa on, että vanhemmat hakeutuvat perinnöllisyysneuvontaan, jossa kukin tilanne yksilöllisesti selvitetään.

Internet-sivuja ja kirjallisuutta

[Ainutlaatuiset](http://health.groups.yahoo.com/group/ainutlaatuiset/)- sähköpostilista vanhemmille, joiden lapsilla on harvinainen kromosomipoikkeama
<http://health.groups.yahoo.com/group/ainutlaatuiset/>

[Pieni keltainen kirja, opas harvinaista kromosomipoikkeavuuksista](https://vaestoliitto-fi-bin.directo.fi/@Bin/65a54fc3a60099cd3eb9ac76a29a13d3/1274093274/application/pdf/218628/Pieni%20keltainen%20kirja.pdf)

[https://vaestoliitto-fi-](https://vaestoliitto-fi-bin.directo.fi/@Bin/65a54fc3a60099cd3eb9ac76a29a13d3/1274093274/application/pdf/218628/Pieni%20keltainen%20kirja.pdf)

[bin.directo.fi/@Bin/65a54fc3a60099cd3eb9ac76a29a13d3/1274093274/application/pdf/218628/Pie
ni%20keltainen%20kirja.pdf](https://vaestoliitto-fi-bin.directo.fi/@Bin/65a54fc3a60099cd3eb9ac76a29a13d3/1274093274/application/pdf/218628/Pieni%20keltainen%20kirja.pdf)

Ramer J C, Ladda R L, Frankel C A, Beckford A. American Journal of Medical Genetics 1989:32:359-363.

Ramer J C, Mowrey P N, Robins D B et al. American Journal of Medical Genetics 1990:37:392-400.

Taysi K. Dengler DR, et al. Interstitial deletion of the long arm of chromosome 2. Case report and review of literature. Annales de Genetique (Paris) 24:245-247 (1981).

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