

Silmälinssin luksaatio eli sijoiltaanmeno eli ectopia lentis -oireyhtymä

Jossain perheissä silmälinssin luksaatio eli ectopia lentis on merkittävä ongelma, joka ilmenee sukupolvesta seuraavaan. Joskus tähän oireyhtymään liittyy Marfanin oireyhtymälle tyypillisiä luuston harmeja. Näiden ongelmien yhdistelmää kutsutaan linssiluksaatio- eli ectopia lentis -oireyhtymäksi.

Ectopia lentis -oireyhtymä erotetaan Marfanin oireyhtymästä röntgen- ym. kuvauksin, joilla varmistetaan, että aortta ei ole laajentunut.

Ihmisillä, joilla on ectopia lentis -oireyhtymä, ei ole niitä sydämen ja verisuoniston ongelmia, jotka kuuluvat Marfanin oireyhtymään. Sen vuoksi ectopia lentis -oireyhtymä erotetaan Marfanin oireyhtymästä tai kehityksessä olevasta Marfanin oireyhtymästä vain jatkuvan lääketieteellisen seurannan avulla. Seurantaan kuuluvat tiheät sydämen ultraäänitutkimukset, joilla varmistetaan, ettei aortta, sydäimestä verta kuljettava suoni, ole laajentunut.

Mitä muita nimityksiä käytetään ectopia lentis -oireyhtymästä?

Ectopia lentis -oireyhtymä tunnetaan myös linssiluksaatio-oireyhtymänä ja familiaalisena ectopia lentiksenä.

Miten yleinen ectopia lentis -oireyhtymä on?

Ectopia lentis -oireyhtymä on paljon harvinaisempi kuin Marfanin oireyhtymä. Ectopia lentis -oireyhtymän yleisyydestä väestöissä ei löydy arvioita. Suomessa on tavattu muutamia ectopia lentis -sukuja.

Mitkä ovat ectopia lentis -oireyhtymän ominaispiirteet?

Piirteitä ovat:

- likinäköisyys (myopia),
- vaihteleva tai epätarkka näkö,
- kohonnut silmäpaine (glaukooma) tai verkkokalvon irtauma,
- erilaiset ihon ja luuston piirteet, joita tavataan myös Marfanin oireyhtymässä.

Mikä aiheuttaa ectopia lentis -oireyhtymän?

Tavallisin syy ectopia lentis -oireyhtymään on mutaatio FBN1 (fibrilliini-1)-geenissä aivan kuten Marfanin oireyhtymässäkin. Joskus ectopia lentis -oireyhtymä siirtyy samassa perheessä vallitsevan periytymistavan mukaan; tämä merkitsee sitä, että lapsen on perittävä toiselta vanhemmaltaan yksi virheellisen geenin kopio, joka aiheuttaa hänelle sairauden. Harvinaisempaa on, että ectopia lentis -oireyhtymä periytyy peittyvän tavan mukaan; tämä puolestaan merkitsee sitä, että lapsen on perittävä virheellisen geenin kopio molemmilta vanhemmiltaan. Tässä tapauksessa vanhemmilla ei ole oireyhtymää, koska heillä kummallakin on yksi



normaali geenin kopio. Peittyvästi peiytyvään ectopia lentis -oireyhtymään ei liity verisuoniston sairausriskiä. Kaksi geeniä on löydetty peittyvästi peiytyvän ectopia lentis -oireyhtymän syyksi: ADAMTSL4 ja LTBP2. Silmä-lääkäri saattaa kyetä erottamaan vallitsevasti ja peittyvästi peiytyvän ectopia lentis -oireyhtymän sukutietojen ja silmälöydösten perusteella.

Miten ectopia lentis -oireyhtymä tunnistetaan eli diagnosoidaan?

Ectopia lentis -oireyhtymän löytää silmälääkäri rako-lamppuututkimuksella. Kun jollakulla epäillään ectopia lentis -oireyhtymää, hänelle tulee suorittaa huolellinen perinnöllisyyslääkäriin ja sydänlääkäriin tutkimus Marfanin oireyhtymän pois sulkemiseksi.

Onko olemassa geenitestiä ectopia lentis -oireyhtymän tunnistamiseksi?

Geenitestit ovat käytettävissä sekä vallitsevasti että peittyvästi peiytyvän ectopia lentis -oireyhtymän tunnistamiseksi.

Miten ectopia lentis -oireyhtymää poteva on hoidettavissa?

Hän on hoidettavissa usealla tavalla:

- tavallisilla silmälasilla tai kontaktilaseilla (kontaktilasien tulee olla erikoisen litteät riittävän näön korjauksen saavuttamiseksi) voidaan auttaa epätarkkaa näköä, jonka aiheuttaa silmälinssin siirtymä.

- niin sanottujen afakia-lasien (valo taittuu silmälinssin ympärillä) käyttö on kirurgisen hoidon vaihtoehto. Niiden käyttö vaatii atropiini sulfaatti (1 %) -silmatippojen käyttämistä mustuaisen suurentamiseksi.
- vaikeissa tapauksissa silmälinssit on poistettava. On syytä tehdä kaikki mahdollinen kirurgisen hoidon välttämiseksi, koska toimenpiteeseen liittyy hoitokomplikaatioiden riski. Poistetun linssin tilalle on asetettavissa keinolinssi, kun kasvuikä on päättymässä.

Mikä on ectopia lentis -oireyhtymää potevan odotettavissa oleva elinikä?

Ectopia lentis -oireyhtymää potevan odotettavissa oleva elinikä on normaali. Vallitsevasti peiytyvää ectopia lentis -oireyhtymää potevalle on suoritettava määräajoin sydämen ultraäänitutkimus laajenevan aortan tyven pois sulkemiseksi, koska hoitamattomana laajentumalla on vaikutusta odotettavissa olevaan elinikään.

Tuleeko mieleesi kysymyksiä? Haluaisitko lisää tietoa?

Soita tai ota muutoin yhteyttä Sinua tutkineeseen lääkäriin tai yliopistollisen keskussairaalan Kliinisen genetiikan (aikaisemmin Perinnöllisyyslääketieteen) yksikköön tai perusteilla olevaan Harvinaissairauksien yksikköön. Ruotsinkielistä neuvontaa antaa Helsingissä Folkhälsans genetiska klinik.

Voit myös ottaa yhteyttä Suomen Marfan Yhdistykseen (www.marfan.fi tai info@marfan.fi) tai englanniksi internetin tai sähköpostin kautta Amerikan Yhdysvaltojen Marfan-yhdistykseen, **The National Marfan Foundation**, (www.marfan.org tai staff@marfan.org).