

MASS-ilmiasu eli fenotyyppi

MASS-fenotyyppi on sidekudoksen sairaus, joka muistuttaa Marfanin oireyhtymää. Samoja piirteitä on hiippaläpässä (Mitral valve), aortassa (Aorta), ihossa (Skin) ja luustossa (Skeleton). MASS-fenotyyppiä potevilla ei ole linssiluksaatiota (ectopia lentis) eikä heidän aorttansa tyvi suurene vaarallisesti kuten Marfanin oireyhtymässä tapahtuu.

MASS -fenotyyppi muistuttaa Marfanin oireyhtymää, mutta siihen ei kuulu vaarallista aortan tyven laajenemista.

Mitä muuta nimitystä käytetään MASS-fenotyypistä?

MASS-fenotyyppiä kutsutaan myös MASS-oireyhtymäksi

Kuinka yleinen MASS-fenotyyppi on?

MASS-fenotyypin yleisyydestä ei löydy arviota.

Mitkä ovat MASS-fenotyypin ominaispiirteet?

Piirteitä ovat:

- hiippaläpän prolapsi (MVP) eli tilanne, jossa hiippaläppä tosin sulkeutuu, mutta antaa sitten periksi: veri virtaa takaisin eteiskammioon, josta sen pitäisi kulkea vain eteenpäin kammioon. Tilaa kutsutaan myös regurgitaatioksi.
- aortan tyven läpimitta voi olla normaalin ylärajalla henkilön kokoon nähden. Se ei laajene ajan myötä, eikä tilanteeseen liity riskiä aortan dissekoitumisesta.
- ihon alaiset venymäärvet (striiat), jotka eivät liity ylipainoisuuteen.
- Marfanin oireyhtymälle tyypillisiä luuston ja nivelten piirteitä kuten skolioosi, rintakehän epämuotoisuus ja nivelten ylitaipaisuus.

Mikä aiheuttaa MASS-fenotyypin?

MASS-fenotyyppi voi olla seurausta saman FBN1 (fibriilini-1) -perintötekijän eli geenin mutaatiosta, josta aiheutuu Marfanin oireyhtymä. Se saattaa periytyä perheessä sukupolvessa. Periytymistapa on autosomaalinen vallitseva, mikä merkitsee sitä, että MASS-fenotyyppiä poteva siirtää sairauden lapselleen 50 % todennäköisyydellä. Tunnetaan myös muiden perintötekijöiden mutaatioita, joista MASS-fenotyyppi voi aiheutua.

Miten MASS-fenotyyppi tunnistetaan eli diagnosoidaan?

MASS-fenotyypin voi diagnosoida vain silmälääkäri, sydänlääkäri, perinnöllisyyslääkäri tai joku muu erikoislääkäri tehtyään perusteellisen lääkärintarkastuksen ja arvioituaan tutkittavan sidekudossairauden piirteiden kannalta. Tutkittavalle on tehtävä silmien rakkolamppu-tutkimus ja sydämen ultraäänitutkimus. Ultraäänitutkimus on toistettava, jotta voidaan sulkea pois vähitellen kehittyvä Marfanin oireyhtymä. Sukuselvitys on tärkeä. Jos jollekin suvun jäsenistä kehittyä aortan tyven laajenema, diagnoosi voi muuttua Marfanin oireyhtymäksi perheen kaikkien mahdollisten jäsenten osalta.

Onko olemassa diagnostista geenitutkimusta?

Tällä hetkellä ei ole geenitestiä, jolla erotetaan Marfanin oireyhtymä MASS-fenotyypistä.

Miten MASS-fenotyyppiä potevaa hoidetaan?

Kuten Marfanin oireyhtymä MASS-fenotyyppi vaikuttaa eri tavoin eri ihmisiin. On tärkeää keskittyä potilaan ongelman hoitoon riippumatta diagnoosista.

Keskustele lääkärisi kanssa sinua vaivaavasta ongelmasta. MASS-fenotyypissä on tiettyjä avainpiirteitä.

Hiippaläpän prolapsin hoito

Jos hiippaläpän prolapsista ei aiheudu ongelmia kuten hengenahdistusta, väsymistä rasituksessa tai sydämen rytmihäiriöitä, lääkehoito ei ole tarpeen. Nouseva aortta



ja hiippaläppä on kuitenkin arvioitava ultraäänitutkimuksella vuosittain aortan laajentumisen ja läpän toiminnan häiriön pois sulkemiseksi.

Sydämen sisäkalvon bakteeritulehdus (endokardiitti) on hiippaläpän prolapsia potevan ongelma. Tulehdus voi alkaa hampaiston hoitotoimenpiteestä tai muusta pienestä kirurgisesta toimenpiteestä, josta bakteereja pääsee verenkiertoon. Sydänlääkäreiltä saa ohjeet, milloin tarvitaan antibioottilääkitys tulehduksen ehkäisemiseksi ennen kirurgista toimenpidettä. Keskustele lääkärisi kanssa, milloin antibioottilääkitys on sinulle tarpeen.

Potilaat, joilla on hiippaläpän prolapsiin liittyvä nopea sydämen syke, hyötyvät beetasalpaaja-sydänlääkkeistä. Muitakin lääkkeitä voidaan harkita, ja niiden vaihtoehtoista on syytä keskustella sydänlääkärin kanssa. Jos hiippaläpän prolapsista aiheutuu vaikea läpän vuoto, sydän voi suurentua ja sen toiminta heikentyä. Lääkkeet, joita kutsutaan angiotensiiniä muuttavan entsyymien (ACE) estäjiksi tai angiotensiinireseptorin salpaajiksi (ARB), voivat vähentää sydämen rasitusta.

Jos potilaalla on vaikeita oireita, hiippaläppä on leikkauksella joko korjattava tai korvattava.

Aortan hoito

MASS-fenotyyppiä potevan aortan tyven läpimitta saattaa olla hänen kokoonsa nähden normaali ylärajalla, mutta riskiä ei ole aortan laajentumaan eli aneurysmaan tai repeämiseen eli dissekoitumiseen. On kuitenkin suositeltavaa, että nousevaa aorttaa seurataan sydämen ultraäänitutkimuksella suurenemisen varalta lapsuusiän ajan vuosittain ja jos se pysyy entisellään, aikuisiässä harvemmin.

Luuston ja nivelten hoito

Monet Marfanin oireyhtymän kaltaiset luuston piirteet eivät edellytä erityistä hoitoa. Joskus hoitotoimenpiteet ovat kuitenkin aiheellisia.

Skolioosi

Kun skolioosi liittyy sidekudoksen sairauteen, se on usein vaikeampi kuin tuntemattomasta syystä ilmenevä skolioosi. Korsettia käytetään joskus potilaille, joiden skolioosikäyryys on 20–40 astetta, selkärangan sivuprofiili on kohtuullinen ja joiden kasvu ei vielä ole päättynyt. Kirurginen toimenpide on aiheellinen, kun

skolioosi on 40–50 astetta tai suurempi, kun sivuprofiili on epänormaali ja kun selkäkivut aiheutuvat skolioosista. Myös aikuisia, joilla on skolioosi, on seurattava, sillä vielä 15–75 ikävuoden välillä selkärangan käyryys voi lisääntyä. Selkärangan vuosittainen arviointi on suositeltavaa, jos siinä on merkittävä käyryys ja kipuja.

Rintakehän luusto

Yleensä ei tarvita hoitoa, jos rintakehän etuosa painuu (suutarinkuoppa eli pectus excavatum) tai kohoaa (kannrinta eli pectus carinatum). Kirurgista toimenpidettä voidaan kuitenkin tarvita, jos sydämen ja keuhkojen toiminta vaikeutuu. Tämä on harvinaista. Toimenpidettä ei tule harkita ennen kuin kasvu on lähes päättynyt.

Ihonalaiset venymät (striiat)

Striitit eivät edellytä hoitoa. Ajan myötä ne voivat hävitä.

Mikä on MASS-fenotyyppiä potevan eliniän odote?

MASS-fenotyyppi ei vaikuta eliniän odotteeseen.

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).