

Stickler-oireyhtymä

Stickler-oireyhtymä on joukko sairauksia, jotka ilmenevät sidekudoksissa. Sairaudelle on ominaista kasvojen epätavalliset piirteet, kuulon heikkous sekä silmien ja nivelten ongelmat.

Stickler-oireyhtymä ilmenee silmissä, korvissa, luissa, nivelissä, kasvoissa ja hampaissa, mutta kaikilla potilailla ongelmia ei ole näissä elimissä ja kudoksissa.

Mitä muuta nimitystä Stickler-oireyhtymästä käytetään?

Stickler-oireyhtymää kutsutaan myös perinnölliseksi artro-oftalmo-dystrofiaksi, perinnölliseksi artro-ofthalmopatiaksi ja Stickler-dysplasiaksi.

Miten yleinen Stickler-oireyhtymä on?

Stickler-oireyhtymää arvioidaan esiintyvän yhdellä 7500–9000 vastasyntyneestä.

Mitkä ovat Stickler-oireyhtymän ominaispiirteet?

Piirteitä ovat:

Silmissä

- likinäköisyys (myopia)
- verkkokalvon irtauma
- linssisamentuma eli katarakta
- astigmaattisuus (sarveiskalvo tai silmälinssi eivät ole pyöreän muotoisia)
- lasiaisen rappeutuminen (lasiainen nesteytyy ja irtautuu verkkokalvosta)
- karsastus
- korkea silmän sisäinen paine eli glaukooma

Korvissa/kuulo

- sisäkorvakuulon heikkous
- välikorvatulehdukset eli otiitit

Luustossa/nivelissä

- nivelkivut, suurentuneet nivelet
- nivelten rappeumat ja kulumat (osteoartriitti) eli nivelrikot
- yliliikkuvat nivelet
- pihtipovet (genu valgum)
- skolioosi (selkärangan sivukiertymä)
- lonkkanivelten Legg-Perthes-rappeuma

Suun ja kasvojen alueella

- poskipäiden ja nenän selän painuma
- pieni leuka (mikrognatia)
- suulaen poikkeavuudet / ahtaat hengitystiet
- jakautunut kitapurje
- Pierre-Robert-sekvenssi (yhdistelmä, johon kuuluu pieni leuka, suulakihalkio, kielen asentovirhe sekä hengitysvaikeus).

Stickler-oireyhtymää potevilla ei yleensä ole kaikkia edellä mainittuja tyyppipiirteitä ja ne voivat vaihdella saman perheen oireyhtymää sairastavilla. Joissain tapauksissa potilaalla voi olla useita ominaispiirteitä, mutta vain yksi niin vaikea, että diagnoosi selviää. Stickler-oireyhtymä on myös etenevä, minkä vuoksi ongelmat lisääntyvät iän myötä.

Mikä aiheuttaa Stickler-oireyhtymän?

Stickler-oireyhtymän tyypit I, II ja III johtuvat kollaageniperintökijöiden eli geenien COL2A1, COL11A1 ja COL11A2 mutaatioista. Ne periytyvät autosomaalisesti vallitsevasti, mikä merkitsee sitä, että yksi geenin mutatoitunut kopio riittää sairauden aiheuttajaksi. Niinpä joskus sairas on saanut mutatoituneen geenin toiselta sairaalta vanhemmaltaan. Sairaana vanhemman todennäköisyys antaa mutatoitunut geeni lapselleen on 50%. Joskus taas Stickler-oireyhtymää sairastava on ensimmäinen suvussa. Tämä on seurausta geenin uudesta mutaatiosta.

Stickler-oireyhtymän tyypit IV ja V aiheutuvat mutaatioista COL9A1- ja COL9A2-geeneissä. Nämä tyypit periytyvät autosomaalisesti peittyvästi. Tällöin mutaation on oltava saman geenin molemmissa kopioissa. Molemmilla vanhemmilla on mutaatio vain toisessa geenissään, ja silloin heillä ei ole mitään Stickler-oireyhtymän ongelmia. He ovat mutatoituneen geenin kantajia. Pariskuntana heillä on 25 % suuruinen todennäköisyys antaa yhtä aikaa mutaatio lapselleen, jolla oireyhtymä silloin ilmenee.

Stickler-oireyhtymä ilmenee yhtä hyvin naisilla kuin miehillä.

Kuinka Stickler-oireyhtymä tunnustetaan eli diagnosoidaan?

Stickler-oireyhtymän diagnoosi voidaan tehdä lääkärin tutkimuksen ja perintötekijän testauksen perusteella.

Lääkärin tutkimus perustuu diagnostisiin kriteereihin, jossa käytetään Yhdysvaltain Terveystieteiden (National Institutes of Health) antamaa 12 pisteen järjestelmää. Lääkärin tarkastuksessa arvioidaan silmät, korvat, luusto ja nivelet sekä kasvat ja suulaki. Myös sukuselvitys suoritetaan.

Geenin mutaatiotutkimus on toinen tapa varmistaa Stickler-oireyhtymä-diagnoosi. Siinä etsitään kaikista tunnetuista Stickler-geeneistä, COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1 ja COL9A2, mutaatiota. Se, ettei testauksessa mutaatiota löydy, ei merkitse, että tutkitavalla ei ole Stickler-oireyhtymää, koska kaikkia oireyhtymän aiheuttavia geenejä ei ole tunnistettu. On olemassa ainakin kolme vielä tunnistamatonta geeniä.

Kuinka Stickler-oireyhtymää sairastavaa hoidetaan?

Monet hoitokeinot parantavat ja korjaavat oireyhtymän ongelmia.

- silmälasit tai kontaktilasit korjaavat näön tarkkuutta.
- tiheillä tarkastuksilla havaitaan muutoksia ja huononeminen verkkokalvoissa; laser-leikkauksella voidaan ehkäistä verkkokalvon irtautuminen.

- kuulolaitteilla voidaan auttaa kuulonheikkenemisestä kärsivää.
- luuston ja nivelten ongelmia voidaan selvittää mm. reumalääkärin tai ortopedin toimesta röntgenkuvauksin ja niitä voidaan hoitaa lastoin, tukisitein ja apuvälinein, kipu- ja tulehduslääkkein, kuntoutuksella ja fysioterapialla.
- lapset, joilla on Stickler-oireyhtymä ja/tai Pierre-Robin-sekvenssi voivat tarvita ravitsemusarvioita, suulaen tai leuan leikkaushoitoa, hampaiston oikaisua tai puheterapiaa.

Mitä on Stickler-oireyhtymää potevan eliniän odote?

Stickler-oireyhtymän ei arvioida vaikuttavan 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).