

MUENKE SÜNDROOM

OMIM#602849; ORPHA: 53271

Sissejuhatus

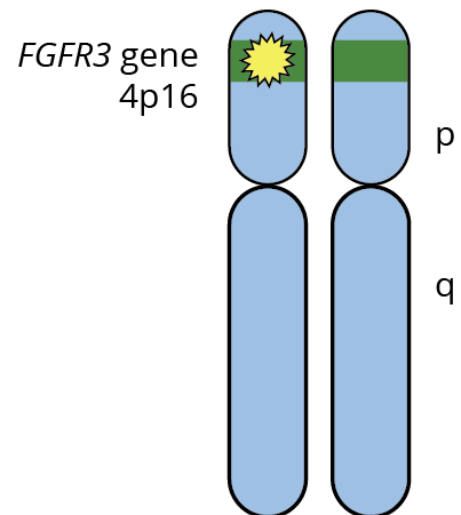
Muenke sündroom (MS) on pärilik haigus, mida iseloomustab kraniosünostoos e koljuluu õmbluste enneaegne sulgumine, mille tagajärjel võib muutuda pea- ja näokolju kuju. Teised iseloomulikud sümptomid on kuulmislangus, arengu hilistumine ning käte ja jalgade luulised iseärasused.

Tekkepõhjused

Muenke sündroom on põhjustatud mutatsioonist e muutusest *FGFR3* geenis, mis asub 4. kromosoomil (joonis 1). Inimesel on normaalselt 23 kromosoomipaari ehk kokku 46 kromosoomi, mis asuvad rakutuumas (joonis 1). 46-st kromosoomist on kaks sugukromosoomid, mis määravad lapse soo – tütarlapsel kaks X-kromosoomi (46;XX) ja poisilapsel X ja Y kromosoomid (46;XY). Normaalselt pärib laps ühe kromosoomi isalt, teise emalt. Igal kromosoomil on tuhandeid gene, milles sisalduv informatsioon on vajalik organismi toimimiseks. Piltlikult öeldes on geenid nagu retsept, mis annab täpseid juhiseid, kuidas organism peab arenema, kasvama ja funktsioneerima.

FGFR3 geen toodab valku, milleks on fibroblastide kasvufaktor 3. Valk on äärmiselt vajalik normaalseks skeleti arenguks. *FGFR3* mutatsiooni tagajärjel on valk liiga aktiivne, mistõttu häirub normaalne luukoe kasv ja koljuluude vahel olevad õmblused sulguvad enneaegselt.

Joonis 1. *FGFR3* geen 4. kromosoomil.



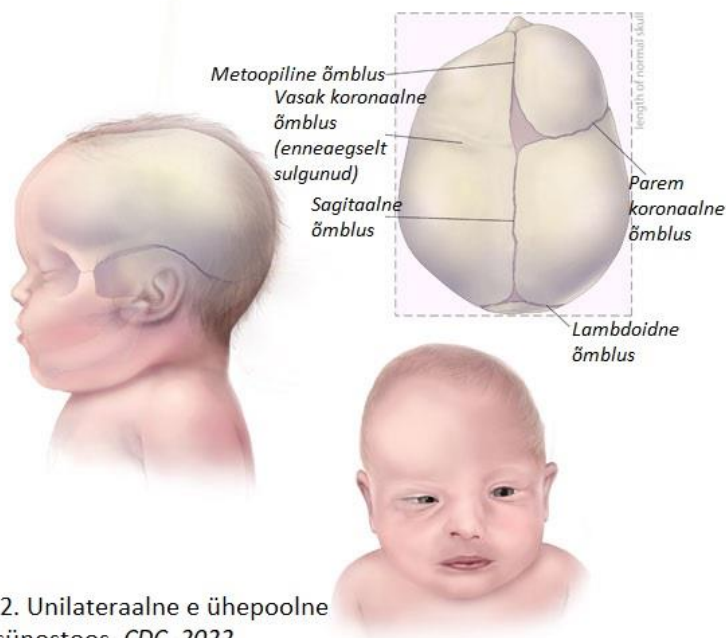
The Tech Interactive 2023

Esinemissagedus

Muenke sündroomi esinemissagedus ülemaailmselt on ligikaudu 1 juhtum 30 000 elussünni kohta. MS moodustab 8% kõikidest kraniosünostoosi põhjustest.

Kliiniline pilt

Muenke sündroomi kliiniline pilt on väga varieeruv isegi samas perekonnas. Enamikul patsientidest esineb koronaalne sünostoos, mis on kraniosünostoosi alavorm (vt. Joonis 2, Tabel 1). Samas võib haigus avalduda ka täiskasvanueas kuulmislangusena ilma, et kraniosünostoosi oleks teadaolevalt olnud. Allolevas tabelis on toodud tervisekaebused, mis võivad Muenke sündroomi korral esineda.



Joonis 2. Unilateraalne e ühepoolne kraniosünostoos. CDC, 2022

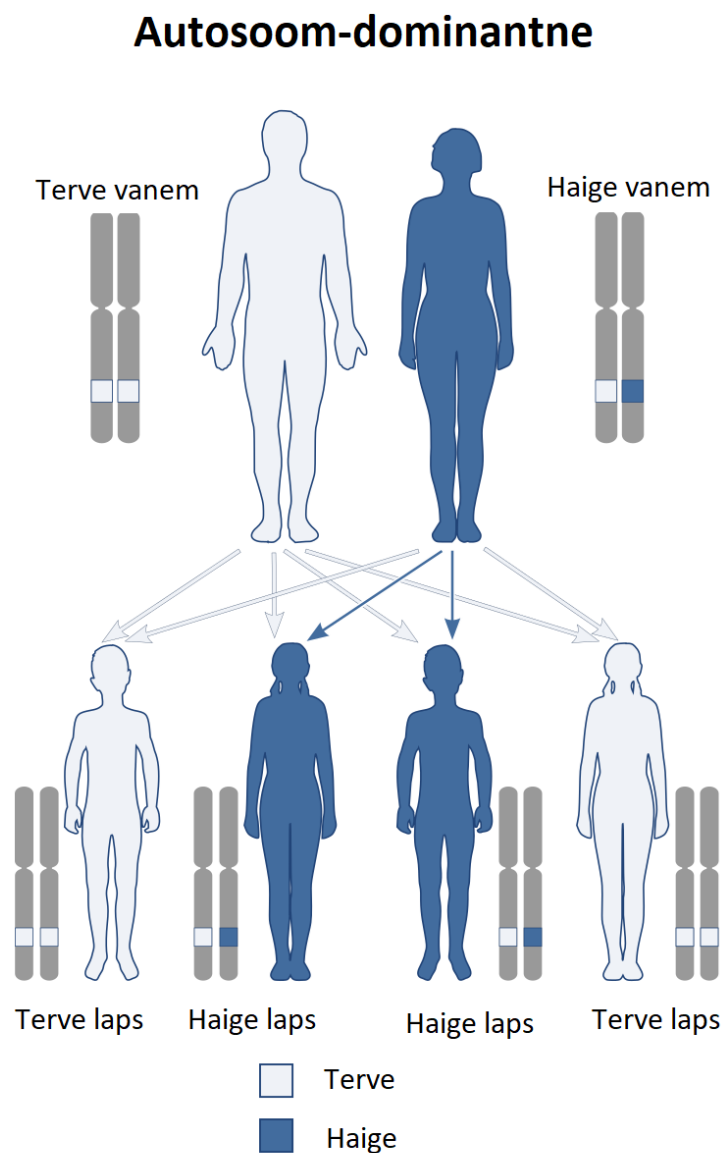
Tabel 1. Muenke sündroomi korral esinevad sümptomid.

Kraniosünostoos	<i>Enamikul patsientidest esineb koronaalne sünostoos, mis on kraniosünostoosi alavorm ning kujutab endast pealael kulgevate õmbluste enneaegset sulgumist (vt joonis 2). Selle tagajärjel tekib pea- ja näokolju asümmeetria. Koronaalne sünostoos on enamasti bilateraalne e kahepoolne, kuid võib olla ka unilateraalne e ühepoolne. Võivad esineda ka teiste õmbluste enneaegsed sulgumised.</i>
Näo ja kolju omapärad	<i>Hüpertelorism e lai silmadevaheline kaugus Ptoos e laugude allavaje Proptoos e silmade ettevaje Huule- ja/või suulaelõhe Kõrge suulagi</i>
Makrotsefaalia e suur pea	<i>Võib ka esineda suur pea ilma kraniosünostoosita.</i>
Neuroloogilised tüsistused	<i>Võivad kaasuda neuroloogilised tüsistused nagu vesipea (hüdrotsefaalia) ja kõrgenenud</i>

	<i>koljusisene rõhk, eriti siis, kui 2 või enam õmblust on enneaegselt sulgunud.</i>
Skeleti omapärad	<i>Sünostoos e luude kokukasv, mis haarab üht või mitut randmeluud ja/või jalalabaluud.</i>
Kuulmislangus	<i>Mõõdukas kuni raske kuulmislangus on olemuselt enamasti sensorineuraalne, mis tähendab, et heli juhtimine sisekõrvast ajju on häirunud.</i>
Arengu hilistumine	<i>Sagedaseim on kõne arengu hilistumine.</i>
Kerge intellektipuue	<i>Intellekt on võime aru saada, mäletada, mobiliseerida ja konstruktiivselt integreerida varem õpitut uutes situatsioonides.</i>
Käitumishäired	
Aktiivsus-tähelepanuhäire	
Strabism e kõõrsilmsus	
Epilepsia- e krambihood	

Pärandumine

Muenke sündroom on autosoom-dominantse pärandumisega (joonis 3), mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes *FGFR3* geeni alleelis. Enamikel juhtudel on autosoom-dominantne muutus *de novo* ehk uustekkeline, mis tähendab, et kumbki vanematest muutust ei kanna. Harvematel juhtudel üks vanematest kannab samuti sama muutust ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab Muenke sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega.



Joonis 3. Autosoom-dominantse pärandumine. *Modifitseeritud.*
Wikimedia Commons, 2022

Ravi ja käsitlus

Muenke sündroomi ja kraniosünostoosiga laps peaks jõudma näo-lõualuu kirurgi vastuvõtule, kes hindab kirurgilise sekkumise võimalikkust. Kuulmislanguse korral on oluline kõrvaarsti konsultatsioon, kes hindab kuulmislanguse ulatust ja kuulmisabivahendite kasutamise vajadust. Muenke sündroomiga isikutel on suurem risk käitumishäirete tekkeks, ning arengu hilistumiseks (eriti kõnearengu), mistõttu on oluline vajadusel varakult alustada kõneteraapiaga.

Prognosis

Üldjuhul on prognoos hea, kui kraniosünostoosi ja/või arenguhäirete olemasolul toimub varajane sekkumine. Sel juhul on eeldatav eluiga tavapärane.

Kasutatud kirjandus

Kruszka, P. Et al. 2016. Muenke Syndrome. GeneReviews
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1415/>

Muenke syndrome. MedlinePlus
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/muenke-syndrome/>

Orphanet. Muenke syndrome.