

WEAVERI SÜNDROOM

ORPHA: 3447 OMIM #277590

Esinemissagedus: < 1 / 1 000 000, kirjanduses kirjeldatud umbes 50 juhtu

Ülevaade

Haruldane geneetiline liigkasvu sündroom, millele on iseloomulik pre- ja postnataalne (sünnieelne ja –järgne) liigkasv, eripärased näojooned ja enamikel juhtudest kerge intellektipuu. Haiguse patogeneesis (kujunemisel) on kesksel kohal liigkiire luude areng, mille tõttu tekib liigkasv ja kõrvalekalded kolju-näo ehituses.

Tekkepõhjused

Põhjuseks on muutus *EZH2* (7q36) geenis. Geen annab juhised ensüümi histooni metüültransferaas tootmiseks. Ensüüm modifitseerib (kujundab) valke, mida kutsutatakse histoonideks – need seostuvad DNA-ga ja annavad kromosoomidele kuju. Histooni metüültransferaasi abil saab välja lülitada mõningaid gene, mis on vajalikud tavapärasel arengus. Siiani on ebaselge, kuidas *EZH2* geeni muutused viivad Weaveri sündroomi tunnuste tekkeni.

Kliiniline pilt

Sündroomile on iseloomulik pre- ja postnataalne liigkasv. Näo eripärasteks tunnusteks on suur laup, hüpertelorism (silmade lai vahe), suured kõrvad ja retrognatia (tagumise asetusega alalõug) (joonis 1). Enamikel patsientidest esineb kerge intellektipuu. Lisaks võib esineda makrotsefaalia (suur pea übermõõt), liigete ebastabiilsus, skolioos, rinnaku sissetõmme (kingseparind), lihastoonuse langus või tõus e hüpo- või hüpertoonia, kehv koordinatsioon, pehme “taigna”-laadne nahk, klinodaktüülia (sõrmede, varvaste kõverus), kamptodaktüülia (sõrmede, varvaste võimetus sirutada), nabasong ja madalatooniline kähe nutt imikuna. Weaveri sündroomiga isikutel on kõrgem risk neuroblastoomi esinemiseks. Sagedasemad tunnused on välja toodud tabelis 1.

Tunnus	Mitmel % indiviididest
Liigkasv – pikk kasv ja/või makrotsefaalia	91%
Lihastoonuse muutused	Hüpotoonia 47%, hüpertoonia 27%
Sidekoe häired	Nabasong 49%, pehme taignalaadne lõtv nahk 52%
Kognitiivsed probleemid	85%, kerge intellektipuu 58%

Luustiku tunnused	Skolioos 22%, east suurem luuline vanus 100%, kamptodaktüülia 44%
Kehv isu/söömine	36%
Kähe madalatooniline nutt	46%
Kasvajad	Neuroblastoom 5-7%

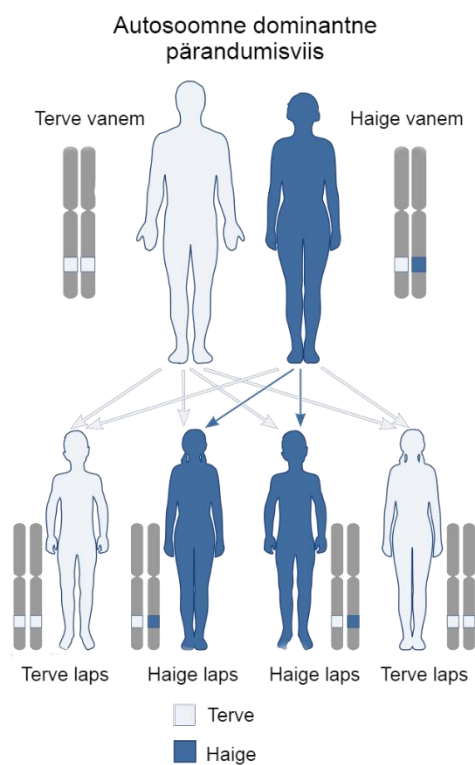
Tabel 1. Weaveri sündroomi levinumad tunnused, GeneReviews



Joonis 1. Weaveri sündroomile iseloomulikud näojooned. Lapseeas esinev retroгнаatia väheneb vanusega. Iseloomulikud on mandlikujulised silmad ja lai silmade vahe. GeneReviews, 2026.

Pärandumine

Haigus pärandub autosoom-dominantselt (joonis 2). Järglastel on 50% tõenäosus pärida haigusseoseline muutus. Enamus juhtumeid on *de novo* ehk uustekkelised muutused st, et vanemad antud muutust ei kannu, muutus on tekkinud varases lootearengu etapis. Harvem on järeltulija pärinud muutuse enda Weaveri sündroomiga vanemalt.



Joonis 2. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Oluline on arengu toetamine ja vajadusel käitumis- ja kõneteraapia. Kamptodaktüülia võib vajada kirurgilist sekkumist. Liigeste ebastabiilsuse või kontraktuuride korral on kasu füsioteraapiast. Epilepsia, skolioosi ja muude kliiniliste probleemide korral on vajalik adekvaatne spetsialistile suunamine ja käsitus.

Lapsed vajavad regulaarset jälgimist arengu, kamptodaktüülia ja hüpotoonia osas. Teismeeast alates võib jälgimissagedus olla harvem. Skolioosi esinemise korral otsustab jälgimise üle ortopeed.

Neuroblastoomi jälgimise osas puuduvad spetsiifilised juhendid, USA juhendid soovitavad radioloogilisi uuringuid ja uriini biokeemia skriinimist kuni 10. eluaastani.

Prognosis

Keskmine oodatav eluiga on praeguste andmete kohaselt sanane üldpopulatsiooni omaga.

Kasutatud kirjandus

Weaveri sündroomiga individide pilt: GeneReviews, 2026 [kättesaadav: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK148820/figure/weaver.F1/?report=objectonly&_ga=2.206517716.639471567.1776240129-1145299208.1776240129].

Oprhanet: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/3447>

Orphanet: <https://www.orpha.net/pdfs/data/prj/IT/ID-114147.pdf>

OMIM: <https://omim.org/entry/277590>

MedLine Plus: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/weaver-syndrome/#resources>

GeneReviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK148820/>

NORD: <https://rarediseases.org/rare-diseases/weaver-syndrome/>