



MÖBIUSE SÜNDROOM

ORPHA: 570 OMIM: 157900

Esinemissagedus

Andmed Möbiuse sündroomi esinemissageduse kohta on piiratud.

Hollandis on sündroomi levimuseks hinnatud 1 juht 47 250 vastsündinu kohta, *Moebius Syndrome Foundation* andmetel on hinnanguline haigestumus umbes 2 – 20 juhtu miljoni sünni kohta. Sugude lõikes esineb sündroom võrdse sagedusega. Haigust esineb kõigis etnilistes gruppides.

Ülevaade

Möbiuse sündroom on väga haruldane kaasasündinud pea piirkonna närvide arenguanomaalia, mida iseloomustab ühe- või kahepoolne mitteprogresseeruv näolihaste halvatus koos silmade liigutamise häirega. Sündroomi põhjustab silmade liikumist ja näo miimikat kontrollivate närvide (6. ja 7. kraniaalnärvi ehk peajunärvi) puudumine või alaareng. Kaasneda võivad teiste kraniaalnärvide halvatused, näo ja suu piirkonna anomaaliad ja jäsemete defektid.

Tekkepõhjused

Möbiuse sündroomi tekkepõhjused ei ole teada. Arvatakse, et sündroomi tekkes mängivad rolli ajutüve arengu häired, üsasisene hapnikupuudus, kokkupuude loodet kahjustavate ainetega ehk teratogeeniga (nt misoprostool või kokaiin), tagaaju veresoonekonna geneetilised arenguhäired või pärast viiendat rasedusnädalat tekkinud omandatud verevarustushäired. Umbes 6% juhtudest on leitud tagaaju arengus osalevate geenide PLXND1 (3q21.3) ja REV3L (6q22) uustekkelisi ehk *de novo* mutatsioone.

Kliiniline pilt

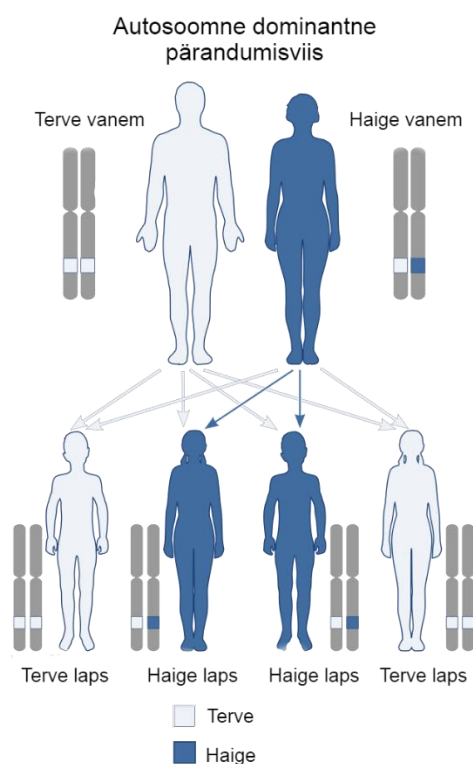
Möbiuse sündroom on sünnil olemasolev mitteprogresseeruv haigus, mida iseloomustab suur kliiniline varieeruvus ja sagedane asümmeetriline haaratus. Haiguse peamiseks tunnuseks on näonärvi halvatuses tingitud näolihaste nõrkus ja halvatus, mis on sageli asümmeetriline ja mittetäielik. Näo alaosas ja kaelalihastes on see vähem väljendunud. Möbiuse sündroom põhjustab puudulikku miimikat ja maskilaadset näoilmet. Lisanduvad 6. kraniaalnärvi haaratusest tingitud silmade sümptomid: ühe- või kahepoolsed silmade külgsuunalise liikuvuse häired ja kõõrdsilmsus, aga ka silmalihaste halvatus, silmalaugude väljapöördumine, pisaravoolus, silmade tundlikkus, silma sarvkesta kahjustus ja ülemise silmalau allavaje. Sagedased on toitumisraskused ja süljevoolus. Muude peajunärvide puudulikusega seoses võib esineda kurtust, kolmiknärvi tundlikkuse häireid, neelamishäireid, hääle häireid ja keele alaarengut. Kaasneda võivad madal lihastoonus ja üldise arengu hilinemine. Imikutel ja väikelastel võivad esineda motoorsed, emotsionaalsed ja kõnega seotud raskused. Sageli esineb mootorsete oskuste arengu (nt roomamise ja kõndimise) hilinemist. Umbes 3-aastaselt laste areng normaliseerub, kuid püsima jääb käe-silma koordinatsiooni nõrkus. Lisaks eeltoodule võib esineda muid näo anomaaliad (nt silmalaulõhet, kolmandat silmalaugu ehk

epikantust - silma sisnurka katvat iseloomulikku nahavolti, laia silmadevahelist kaugust, lõhestunud kurgunibu, kõrget suulage või suulaelõhet, pisilõugsust, pisisuulisust, hammaste anomaaliaid), komppöida (umbes 45% juhtudest) ning mõnikord ka labakäte anomaaliaid (kokkukasvanud või lühikesi sõrmi, luulisi deformatsioone).

Pärandumine

Enamik Möbiuse sündroomi juhte on üksikjuhud, kuid kirjeldatud on ka sündroomi perekondlikku esinemist.

Möbiuse sündroom on enamasti autosoom-dominantse pärandumisega (joonis 1), mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla ka *de novo* ehk uustekkeline ning sel juhul kumbki vanematest muutust ei kann. Teistel juhtudel kannab üks vanematest samuti sama muutust ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab muutuse oma järglasele 50% tõenäosusega.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

tuleb aja jooksul vastavalt funktsionaalsetele hindamistele kohandada. Patsiendi välimuse tõttu võib olla vajalik psühholoogiline abi. Tuge võib vaja olla ka seoses haige imiku ja tema vanemate vahelise suhtlusega.

Diagnoosimine

Möbiuse sündroomi diagnoos põhineb kliinilistel tunnustel, kuigi hiljuti on hakatud dokumenteerima ka põhjuslikke geneetilisi mustreid.

Möbiuse sündroomi saab ära tunda ja diagnoosida vastasündinueas, kui esinevad iseloomulikud kliinilised sümptomid - puudulik või puuduv imemine huulte mittetäieliku sulgemise tõttu, näo miimika puudumine (eriti nutmise ajal), fikseeritud pilk, silmalaugude mittetäielik sulgumine une ajal ja ülemiste silmalaugude allavaje. Täiendavate uuringutena kasutatakse lihaste elektromüograafilist uuringut ja aju magnetresonantstomograafiat (MRT).

Jälgimine ja ravi

Ravi on toetav ja sümptomaatiline. Kliiniline lähenemine on erialade ülene. Näohalvatuse raviks kasutatakse vaba lihase mikroneurovaskulaarset siirdamist. Silmade sümptomeid ravitakse tavapäraste meetoditega. Võimalikult kiiresti peab alustama taastusravi (füsioteraapia, suulihaste treening, psühhomotoorne arendamine ja kõneteraapia), mida

Prognoos

Prognoos sõltub peamiselt ajutüve kahjustuse astmest. Elu jooksul haigus ei süvene. Enamasti on eluiga tavapärane, kuid rasketel juhtudel on võimalik ka varane surm vahetus sünnijärgses perioodis.

Kasutatud kirjandus

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/570?name=m%C3%B6bius&mode=name>

Omim.org

<https://www.omim.org/>

Moebius Syndrome Foundation

moebius syndrome.org