



## Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

[lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

---

## Alexander

lastenneurologi Teija Salokorpi, 25.9.2009

ICD-10 G36.1 (Leucoencephalopathia)

OMIM 203450

## Alexander Disease

### Yleisyys

Alexanderin sairautta on todettu kaikissa kansoissa, mutta sen ilmaantuvuudesta tai yleisyydestä ei ole tarkkaa tietoa. Kaikkiaan on julkaistu yhteensä 450 potilastapausta ja 137 julkaistun potilaan diagnoosi on varmistettu geenitutkimuksella.

### Oirekuva

Valtaosalla (n. 65%) todetuista potilaista on Alexanderin taudin varhain ilmenevä, ns. infantilinen muoto. Oireet ilmaantuvat tyypillisesti muutaman ensimmäisen elinkuukauden aikana. Sosiaalinen ja motorinen kehitys hidastuu ja pysähtyy, pään kasvu kiihtyy ja otsa alkaa pullistua eteenpäin, ilmaantuu raajajäykkyyttä, liikkeet käyvät nykiviksi (ataksia) ja usein ilmaantuu epileptisiä kohtauksia. Joskus pään kasvun aiheuttajaksi paljastuu hydrokefalia. Syömisvaikeuksia ja oksentelua ilmaantuu ja painon nousu pysähtyy tai paino kääntyy laskuun. Neurologiset oireet vaikeutuvat nopeammin tai hitaammin, ja sairaus johtaa kuolemaan muutaman kuukauden – vuoden sisällä.

Osalla (n. 25%) potilaista Alexanderin sairaus ilmenee myöhemmin lapsuusiällä, 4v – 10v välillä. Näillä lapsilla varhaiskehitys on normaali, kunnes sairauden puhjetessa ilmaantuu nielemisvaikeuksia, hengitysvaikeuksia, älyllisen kehityksen hidastumista tai taantumista ja liikkuminen muuttuu nykiväksi (ataksia). Oireet etenevät yksilöllisesti, johtaen kuitenkin kuolemaan 15 – 30 ikävuoteen mennessä.

Hyvin harvoin sairaus voi ilmetä jo vastasyntyneellä, jolloin oireet pahenevat nopeasti ja lapsi menehtyy sairauteen jo ensimmäisen ikävuoden aikana.

### Sairauden syy ja synty

Alexanderin sairaus kuuluu autosomaalisesti dominantisti periytyviin sairauksiin. Se tarkoittaa, että syntyvä lapsi saa oireisen sairauden, mikäli hän on perinyt sairauden aiheuttavan geenimuutoksen (mutaation) toiselta vanhemmaltaan. Perheen jokaisella

syntyvällä lapsella on siten 50% riski syntyä sairaana. Geenimuutos ei aina aiheuta kliinistä sairautta, varsinkaan lievimmässä aikuisiällä ilmaantuvassa sairauden muodossa. Lapsuusiällä ilmaantuva Alexanderin sairaus on yleensä aina ns. uuden mutaation aiheuttama ja näissä tapauksissa geenimutaation penetranssi (aihauttaa oireet) on 100%.

Sairauden aiheuttaa muutos geenimateriaalissa, joka säätelee erään aivokudoksen valkuaisaineen, ns. Glial Fibrillary Acidic Proteiinin tuotantoa. Proteiinin nimen alkukirjainten mukaan sairauden aiheuttava geeni on nimetty GFAP:ksi ja se sijaitsee kromosomi-17:n pitkässä haarassa. GFAP-proteiinin häiriintynyt tuotanto aiheuttaa aivojen valkean aineen poikkeavuutta ja puutosta, joka näkyy aivojen magneettikuvissa valkean aineen poikkeavuutena ja tuhoutumisena (leukoencefalopatia) isojen aivojen etulohkoissa, aivorungossa, thalamusalueilla ja tyvitumakkeissa.

## **Diagnostiikka**

Diagnoosi perustuu em. kliinisiin oireisiin sekä laboratio- ja kuvantamis-löydöksiin. Pään magneettikuvassa (MRI) näkyy yleensä jo alkuvaiheessa valkean aineen poikkeavuutta ja tuhoutumista em. aivojen alueilla. Muutos tukee diagnoosia, mutta ei ole yksinään diagnostinen. Selkäydinnesteen valkuaispitoisuus on korkea, mutta sekään muutos ei ole yksinään diagnostinen. GFAP-geenin mutaatio-tutkimus on mahdollinen, ja positiivinen geenitutkimus varmistaa diagnoosin.

## **Hoito ja kuntoutus**

Sairauteen ei ole löytynyt parantavaa hoitoa. Oireenmukaisesti voidaan hoitaa lääkityksellä kivuliaisuutta, spastisiteettia ja yliärttyvyyttä. Epilepsialääkitys pyritään optimoimaan, vaikka kaikkia kohtausoireita ei yleensä pystytä ehkäisemään. Ravinnon saannin turvaamiseksi gastrostoma on usein aiheellinen lapsuuden sairausmuodoissa.

Kuntoutus edellyttää moniammatillisen työryhmän panosta. Lapset hyötyvät sekä fysio- että kommunikaatioterapioista ja tarvitsevat yleensä lisääntyvässä määrin sekä liikkumista, kommunikaatiota että arkielämää helpottavia apuvälineitä. Hoidoista ja kuntoutuksista huolimatta sairaus etenee ja johtaa lopulta potilaan menehtymiseen.

## **Lisätietoja internetistä:**

[www.sos.se/smkh/](http://www.sos.se/smkh/) etsi Alexander (yksityiskohtainen laaja ruotsinkielinen yhteenveto)