



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Alfa-mannosidoosi

muokannut lastenneurologi Teija Salokorpi, 16.9.2008

Oireet

Lapset syntyvät yleensä näennäisen terveinä. Sairaus aiheuttaa kuitenkin vähitellen ilmeneviä, moninaisia keskushermosto-oireita, ja lapsen kehitys hidastuu. Cerebellum eli pikkuaivot vaurioituvat usein ensimmäisinä, mikä aiheuttaa liikunnan kömpelyyttä, liikkeiden epävarmuutta, haparointia, ataksiaa. Vaikeissa taudin muodoissa liikuntakyky häviää loppuun kokonaan.

Usein kuulo heikkenee sairauden edetessä. Osittain se johtuu sairauteen liittyvästä infektioherkkyydestä ja toistuvista välikorvantulehduksista, osittain sisäkorvan ja hermosolujen vaurioitumisesta. Sekä aivosoluvaurio että kuulon heikkeneminen johtavat puheen kehityksen hidastumiseen.

Toistuvat infektiot ovat taudille hyvin ominaisia. Ne voivat olla korvatulehduksia, keuhkokuumeita, suolistotulehduksia ym. Näyttää siltä, että sekä soluvälitteinen että vasta-ainevälitteinen immuunivaste vaurioituvat, mikä jättää potilaan varsin suojattomaksi useita eri mikro-organismeja vastaan. Verisoluja on kaikkiaan niukalti ja niissä nähdään poikkeavia, jopa diagnostisia piirteitä, kuten ”vakuolisoluja”.

Kaikille lysosomaalisille kertymätaudeille ominaisesti myös luusto ja nivelet kärsivät sairauden etenemisestä. Nivelten ja selkärangan virheasennot ovat tavallisia. Nivelsäryt ovat tavallisia.

Tauti vaikuttaa myös lihaskudokseen sitä vaurioittavalla tavalla, lihakset heikkenevät, kuihtuvat, ja niissä esiintyy usein särkyjä. Lihashyppöisyys eli hypotonia voi olla lopulta hankala liikuntaa rajoittava tekijä.

Vaikeassa tautimuodossa myös henkinen kehitys hidastuu varhain ja johtaa pahenevaan kehitysvammaisuuteen ja pahimmillaan kuolemaan jo lapsuusiällä. Sairauden vaikeusaste ja eteneminen on kuitenkin tapauskohtaisesti hyvinkin vaihtelevaa.

Etiologia

Alfa-mannosidoosi kuuluu ns. lysosomaalisten kertymäsaikauksien joukkoon. Niille on yhteistä se, että tietyistä soluorganelleista, lysosomeista, puuttuu jokin määrätty entsyymi, tässä tapauksessa alfa-mannosidaasi (LAMAN). LAMAN-entsyymin tehtävä on pilkkoa

tiettyjä pitkäketjuisia sokerimolekyylejä. Entsyymien puuttuessa pilkkoutuminen estyy ja solujen lysosomeihin alkaa kertyä molekyyliketjuja, jotka sisältävät runsaasti mannoosi-nimistä sokeria. Lysosomit paisuvat, niihin kertyy sokeritäytteisiä rakkuloita, vakuoleja, ja solun toiminta alkaa kärsiä, ja lopulta solu tuhoutuu kokonaan. Ilmiö esiintyy, kuten näissä taudeissa yleensäkin, laajalti monissa soluissa ja kudoksissa. Taustalla piilee geenivirhe. Potilas on saanut muuttuneen, toimimattoman geenin kummaltakin, tässä suhteessa terveeltä, vanhemmaltaan, eli kyseessä on peittyvä eli resessiivinen periytyminen. Geeni tunnetaan ja se sijaitsee kromosomissa 19 kohdassa, joka merkitään 19cen-q12.

Hoito ja kuntoutus

Sairauteen ei ole parantavaa hoitoa. Hoito ja kuntoutus edellyttävät kokenutta moniammatillista työryhmää, joka suunnittelee tutkimukset ja toimenpiteet samoin kuin koko kuntoutusohjelman yksilöllisesti oireiston ja eri tilanteiden ja ikävaiheiden mukaisella tavalla.

Lisätietoja:

www.mannosidosis.org (laajat englanninkieliset sivut alfa-mannosidoosista ja muista sen "sukulaissairauksista")

OMIM entry 248500