



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

CIPA, Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis

lastenneurologi Teija Salokorpi 20.11.2008

OMIM 256800

Yleisyys

CIPA on erittäin harvinainen sairaus. Maailmalla on julkaistu yhteensä runsaat 50 potilasselostetta. Sairaus on tavallista yleisempi Israelin beduiinikansoilla, joilla sukulaisuusavioliitot ovat yleisiä. Myös Japanista on julkaistu toistakymmentä tapausta. Muissa maissa on kuvattu vain yksittäisiä tapausselesteita.

Oireet ja löydökset

Nimensä mukaisesti sairauden oireet ovat synnynnäinen kiputunnon puutos ja hikoilun puuttuminen. Paitsi kiputunto, myös kylmä-kuuma-tuntoaisti on puutteellinen. Oireet johtuvat ohuiden tunto- ja kipuhermosäikeiden ja tiettyjen autonomisten hermosäikeiden puutteellisesta toiminnasta, näiden hermosäikeiden välittäjäaineen (NGF, nerve growth factor) puuttuessa. Hikoilun puuttuminen johtuu myös hikirauhasten hermotuksen puuttumisesta. Lisäksi nämä lapset ovat lähes aina kehitysvammaisia, mikä sekin selittynee hermokudoksen rakennepoikkeavuudella myös keskushermoston alueella. Hermojen NGF-välittäjäaineen puutos johtaa myös puutteelliseen neutrofiili(Valkosolu)-toimintaan ja sen seurauksena mm. ihon ja ihonalaisen kudoksen tulehdukset ovat yleisiä.

Kun lapsi ei aisti kipua eikä lämpöä / kuumuutta, alkaa hänelle ilmaantua isompia ja pienempiä vammoja esimerkiksi suuhun (limakalvot, kieli, hampaat), silmiin (sarveiskalvot). luustoon (murtumat, nivelvauriot) ja iholle (sormenpäät). Lisäksi näillä lapsilla näyttää esiintyvän oleellisesti enemmän itseä vahingoittavaa toimintaa (self-mutilation) kuin samanikäisillä kehitysvammaisilla lapsilla yleensä; ihon raapimista verille, sormien, huulien ja kielen pureskelua, silmien sarveiskalvoa vaurioittavaa hankaamista jne.

Hikirauhasten täydellinen toimimattomuus (anhidrosis) johtaa vakaviin lämmönsäätelyyn pulmiin ja puutteisiin, ja ilmeisesti moni menehtyy jo pikkulapsena hallitsemattomaan kuumeeseen.

Oirekuvaa hallitsevat piirteet:

- kehitysvammaisuus
- itsensä vahingoittaminen

- kipuaistimuksen puuttuminen
- vaurioituneiden kudoksien (sarveiskalvot, hampaat, limakalvot, iho, luusto, nivelet) huono paranemistaipumus ja pysyvät vammat (kuten sarveiskalvosamentumat)
- lämmön ja kuumuuden aistimuksien puuttuminen, palovammat
- kyvyttömyys hikoilla
- lämmönsäätelyn vakava häiriö, toistuvat kuumeilut, kuolemanvaara

Perinnöllisyys

CIPA on peittyvästi (resessiivisesti) periytyvä sairaus, eli sairaus ilmenee vain silloin kun lapsi on perinyt geenimutaation molemmilta vanhemmiltaan. Sairauden aiheuttaa geenimuutos ns. NTRK1 (Neurotrooppinen Tyrosiini-reseptori-kinaasi 1) –geenissä, joka sijaitsee kromosomissa 1 kohdassa q21-22. Jos perheeseen on syntynyt CIPA-tautia sairastava lapsi on perheen tulevilla lapsilla 25% riski sairastaa myös CIPA-sairautta. Julkaistuissa tapauksissa on löydetty hyvin erilaisia mutaatioita kyseisessä geenissä, saman perheen lapsilla muutos on kuitenkin identtinen.

Diagnostiikka

Kliiniset oireet (kiputunnon, lämpötunnon ja hikoilun puutos) ovat diagnostisia. Radiologisissa tutkimuksissa havaitaan usein vanhojen murtumien jälkiä raajoissa, kasvun myötä myös nivelmuutoksia. Sarveiskalvo- ja ihoaavaumat ja niiden jälkeiset arvet ovat myös vahvasti diagnoosiin viittaavia. Myös geenitutkimus on mahdollinen.

Hoito ja kuntoutus

Parantavaa hoitoa ei ole. Tapaturmien ja itsevahingoittamisen ehkäisyyn tulee pyrkiä kaikin keinoin. Infektioiden ja kuumeiden hoito edellyttää yleensä sairaalatasoista hoitoa, varsinkin pienten lasten kohdalla. Kehitysvamman vuoksi monenlaiset terapiat ja koulun tukitoimet ovat tarpeen.

Ennuste

Eräiden seurantatutkimusten mukaan noin viidennes lapsista menehtyy hallitsemattomaan kuumeeseen kolmeen ikävuoteen mennessä. Nuorella aikuisiällä potilaita uhkaa infektioiden ja traumojen lisäksi munuaisvika, joka saattaa vähitellen pahentua ja päätyä munuaisten pettämiseen ja kuolemaan. Joillain potilailla on todettu myös poikkeavuutta insuliinierityksessä ja sen myötä diabetesriskin lisääntymistä.

Lisätietoja:

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi