



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

HOGA

lastenneurologi Teija Salokorpi 4.11.2008

**HOGA, Hyperornitemia ja gyrata-atrofia,
OAT, ornitiiniaminotransferaasipuutos,
Suoni- ja verkkokalvon pyörörappeuma**

OMIM ?

ICD10 ?

Yleisyys

Suomessa HOGA-potilaita on tiedossa n. 80. Uusia HOGA-diagnoosin saavia lapsia syntyy keskimäärin yksi vuodessa, eli maassamme ilmaantuvuus on luokkaa 1 / 60 000. Muualla maailmassa esiintyvyyksluvut ovat jonkin verran pienemmät ja muualla todetut geenimutaatiot ovat vaihtelevia ja poikkeavat suomalaisesta valtamutaatiosta.

Oireet ja löydökset

HOGA-sairaudessa on kyseessä proteiini- eli aminohappoaineenvaihdunnan poikkeavuus. Yksityiskohtiin menemättä veren ornitiini-nimisen aminohapon pitoisuus on HOGA-potilailla huomattavan korkea. Ornitiinia, samoin kuin paria muuta aminohappoa, erittyy myös potilaan virtsaan. Sen sijaan tähän synnynnäiseen aminohappoaineenvaihdunnan häiriöön ei liity ammoniakkitason nousun riskiä.

Korkea ornitiinipitoisuus aiheuttaa ennen muuta silmän herkkien verisuonien vaurioitumista ja siten tyypillisiä silmän suonikalvossa ja verkkokalvossa havaittavia läiskämäisiä ns. pyörörappeuma-muutoksia, jotka heikentävät näköä ja saattavat johtaa vuosikymmenien kuluessa lopulta sokeuteen.

Vauvaiässä lapset ovat yleensä aivan oireettomia. Yleensä kouluiässä ilmaantuu likinäköisyyttä, myös hämäränäkö ja näkökenttien laitaosien näöntarkkuus heikkenee. Yleensä nuoruusiässä ilmaantuu harmaakaihi-muutoksia ja näkökenttien kapeneminen voi johtaa ns. putkinäköön. Keski-ikään tultaessa sairaus johtaa diagnosoimattomana sokeuteen.

Paitsi silmän rakenteisiin aiheuttaa OAT-puutos häiriöitä myös lihasten toimintaan. Vaurio ei liittynyt suoraan poikkeavan korkeaan ornitiinipitoisuuteen vaan sekundaarisesti muihin kyseisen aminohappohäiriön seuraamuksiin. Lihasoireet tulevat esiin lihasheikkoutena ja puutumisoireina, joskus varsinaisena lihasrappeumasairautena.

Etiologia

Kysymyksessä on yhden geenin mutaatio kromosomissa 10, kohdassa 10q26. HOGA-tauti kuuluu ns. suomalaisen tautiperimän sairauksiin. Sairaus periytyy peittyvästi, sairauden ilmeneminen, eli OAT-entsyymien puutos, edellyttää geenimuutosta molemmilta vanhemmilta perityissä vastinkromosomeissa. Suomalaisilla HOGA-potilailla on todettu 90%:ssa identtinen geenimutaatio, jota ei ole löydetty muissa maailman maissa. Kymmenen prosenttia tutkituista suomalaisista on jäänyt vaille tarkempaa geenilöydöstä, tai geenimutaatio on ollut ns. valtamutaatiosta poikkeava.

Diagnostiikka

Silmänpohjissa nähdään jo varhain kehämäisesti silmänpohjan laitaosiin painottuvia pyöreitä läiskämäisiä puutosalueita, eräänlaisia reikiä, jotka ovat vahvasti diagnostisia. ERG-tutkimuksessa (elektroretinografia) nähdään tyypillisellä tavalla poikkeava löydös. EMG-tutkimuksessa (elektromyografia) voidaan nähdä lihasrappeuman aiheuttamia muutoksia.

Muita diagnostisia löydöksiä ovat korkea veren ornitiinipitoisuus, virtsan aminohappopitoisuuksien muutokset, OAT-entsyymien puutoksen osoittaminen verinäytteestä tai koepalasta, tai geenimuutoksen osoittaminen verinäytteestä.

Hoito

Parantavaa lääkehoitoa ei toistaiseksi ole. Sairauden oireisiin pyritään vaikuttamaan dieettihoidolla. Tavoitteena on plasman aminohappopitoisuuksien korjautuminen normaaliksi tai ainakin lähelle sitä, sekä huolehtia kasvun ja kehityksen turvaamisesta eri elämänvaiheissa. Dieettihoidon tavoitteena on myös hidastaa silmämuutoksien ilmaantumista ja etenemistä mahdollisimman tehokkaasti ja pitkään. On epävarmaa kyetäänkö niitä dieettihoidolla kokonaan torjumaan, mutta muutoksia voitaneen kuitenkin hoidolla sekä lieventää että lykätä huomattavasti tuonemmaksi.

Pyörörappeuman hoitoon käytetty dieetti on vaativa. Siihen kuuluu ankara proteiimirajoitus, jonka keskeisin piirre on arginiini-nimisen aminohapon poistaminen ravinnon valkuaisista lähes kokonaan. Siihen päästään käyttämällä tiettyjä erityisvalmisteita. Normaali ravinnon valkuaismäärät on pidettävä hyvin pieninä. Riittävästä rautamäärästä, vitamiineista ja hivenaineista on pidettävä samalla huolta. Hoidon aloittamisen jälkeen sen vaikutuksia seurataan tarkasti tietyin laboratoriotutkimuksin, aluksi hyvinkin tiheästi ja tilanteen vakiinnuttua muutaman viikon-kuukauden välein. Hoidon suunnittelu ja toteuttaminen sekä sen tuloksellisuuden huolellinen ja jatkuva seuranta kuuluvat yliopistosairaaloiden asiaan hyvin perehtyneiden työryhmien vastuualueelle.

Harmaakaihia hoidetaan kuten muillakin potilailla leikkaushoidolla. Riittävän aikaisin tehty kaihileikkaus parantaa näkökykyä usein merkittävästi.

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

Lisätietoa

Reijo Norio: Suomi-neidon geenit, Otava, 2000

