



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Leigh oireyhtymä

päivittänyt lastenneurologi Teija Salokorpi 3.11.2008

Leigh oireyhtymä, Leigh'n tauti

OMIM 256000

Oireet ja löydökset

Leigh oireyhtymä on etenevin oirein ilmenevä keskushermostosairaus ja se luetaan kuuluvaksi sekä ns. aivojen valkean aineen sairauksiin että ns. mitokondriosairauksiin.

Vastasyntynyt lapsi on terveen oloinen ja näköinen. Muutaman kuukauden iässä, lievissä sairauden muodoissa ehkä vasta leikki-iässä, lapsen kehitys kuitenkin pysähtyy ja alkaa hiljaksen taantua. Opitut sanat ja liikunnalliset kyvyt heikkenevät ja häviävät vähitellen kokonaan. Lapsi muuttuu käyttäytymiseltään käretyisäksi ja itkuiseksi. Ruokahalu häviää ja syöminen on vaikeaa osin myös ilmaantuvan nielemisvaikeuden takia. Silmävärvettä ja karsastusta alkaa ilmaantua. Katseen kohdistaminen käy työlääksi ja näkö heikkenee. Pituuskasvu hidastuu ja painonkehitys kääntyy laskuun. Lihaksisto kuihtuu ja ilmaantuu lihasnykinöitä, myoklonusta. Lihaskäky muuttuu ensin hypotoniseksi, mutta ajan myötä raajoihin ilmaantuu jäykkyyttä, rigiditettä. Joillekin ilmaantuu myös epilepsia. Kuukausien - muutamien vuosien kuluessa lapsi menettää kaikki aiemmin oppimansa taidot ja tulee vähitellen täysin riippuvaiseksi ulkopuolisesta hoidosta.

Mitä varhaisemmin ensioireet ilmaantuvat, sitä nopeampi taudin kulku yleensä on, ja monet näistä varhaisimmista oirehtijoista menehtyvät jo ennen kouluikää.

Joskus oireet ilmaantuvat vasta leikki- tai alakouluiässä ja sairaus etenee hitaasti, mutta nämäkin lapset ovat viimeistään murrosikään tultaessa täysin ulkopuolisen hoivan ja jatkuvan hoidon varassa. Tässä ryhmässä ennuste voi olla eloonjäämisen kannalta valoisampi.

Etiologia

Leigh oireyhtymä on oireiltaan etenevä keskushermostosairaus, jossa toimintahäiriö sijaitsee elämälle välttämättömissä solurakenteissa, mitokondrioissa. Mitokondriot sijaitsevat soluissa tumman ulkopuolella ja huolehtivat solujen energia-aineenvaihdunnasta (ns. oksidatiivinen fosforylaatio eli hengitysketju).

Leigh oireyhtymä on mitokondriotauti kahdellakin tavalla. Ensinnäkin sairauden aiheuttava aineenvaihdunnan häiriö on paikallistettu mitokondrioihin ja toiseksi se geenivirhe, josta entsyymitoiminnan häiriö johtuu, sijaitsee ilmeisesti myös ns. mitokondriaalisessa geenijoukossa eli DNA:ssa (mtDNA). Mitokondriaalinen perimäaines tulee aina äidiltä, koska siittiösoluissa ei ole mitokondrioita lainkaan. Tästä johtuen sairauden periytyminen ei noudata tavanomaisia periytymissäätöjä.

Itse asiassa Leigh oireyhtymän periytymistapa on hyvinkin heterogeeninen eikä sitä vielä kaikilta osin tarkasti tunneta.

Yleisyys

Sairaus on erittäin harvinainen eikä tarkkoja yleisyyslukuja ole tiedossa. Suomessa on Leigh oireyhtymää sairastavia lapsia korkeintaan muutamia kymmeniä.

Diagnoosi

Kliiniset etenevät oireet ovat yleensä lähes diagnostisia. Lihaskoepalan tutkimuksessa nähdään solupoikkeavuuksia, elektronimikroskoopilla myös rakenteeltaan vääristyneitä, poikkeavan näköisiä mitokondrioita. Aivojen tietokone- ja magneettikuvissa voidaan osoittaa muutoksia ja poikkeavuutta ns. valkeassa aineessa aivojen tyvitumakkeissa, ydinjatkoksessa, thalamusalueilla ja pikkuaivoissa. Valkean aineen muutos on etenevä, tuhoutuvan valkean aineen tilalle ilmaantuu gliioosia, eräänlaista arpikudosta. Se, millä alueilla aivoissa näitä muutoksia tavataan, vaikuttaa enemmän oireisiin ja ennusteeseen, kuin esimerkiksi se mikä geeni tai entsyymi on poikkeava. Veressä ja selkäydinnesteessä voidaan todeta, ainakin aika ajoin, maitohappoasidoosi aineenvaihdunnallisen häiriön merkinä, ts. pH laskee ja maitohappopitoisuus (laktaatti) nousee normaalirajojen yläpuolelle, harvoin kuitenkaan huomattavasti.

Hoito ja kuntoutus

Mitään tautia hidastavaa tai pysäyttävää hoitoa ei ole. Maitohappoasidoosia on pyritty korjaamaan lääkkein, mutta on epävarmaa, onko yrityksellä todellisia myönteisiä vaikutuksia. Epilepsialääkkeillä voidaan ehkäistä tai ainakin rajoittaa epilepsiakohtauksia.

Kuntoutus ja lisääntyvä avun tarve edellyttää säännöllistä moniammatillisen työryhmän toimesta toteutettavaa seurantaa ja kuntoutussuunnitelman päivittämistä sitä tiheämmin, mitä pidemmälle sairaus etenee. Liikkumisen ja arjen toiminnalliset apuvälineet helpottavat sekä lapsen että läheisten päivittäistä elämää. Monipuolisen terapian avulla pyritään ylläpitämään lapsen toiminnallisuutta ja osallistumista mahdollisimman pitkään.

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

Lisätietoa

www.sos.se/smkh/ hae Leighs syndrome (ruotsiksi)
www.ulf.org (United Leucodystrophy Foundation)