



# 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)

---

## Aivojen valkean aineen sairaudet, leukodystrofiat

lastenneurologi Teija Salokorpi, 9.9.2008

OMIM; useita, tarkemman dg mukaan

### Luokittelu

Aivojen valkean aineen sairaudet ovat joukko harvinaisia sairauksia, joille on tyypillistä valkean aineen poikkeavuus aivoissa ja joskus myös ääreishermoissa. Valkean aineen poikkeavuus voi johtua joko myeliinin (= hermoratojen suojatuppi, rasva-valkuaisaine) tai valkean aineen tukikudoksen poikkeavuudesta. Leukodystrofiasta puhutaan silloin kun kyseessä on etenevä, perinnöllinen aivosairaus.

### Perinnölliset myeliinihäiriöt eli leukodystrofiat

- Myeliinin rasva-ainesosan häiriöt:
  - Adrenoleukodystrofia
  - Krabben tauti
  - Metakromaattinen leukodystrofia
  - Sjögren-Larssonin oireyhtymä
  - Cerebrotendinoosi xantomatoosi
  
- Myeliinin valkuaisainesosan häiriö
  - Pelizaeus-Merzbacherin tauti
  - Kromosomi 18q-oireyhtymä
  
- Astrosyyttien (valkean aineen tukikudoksen) häiriö
  - Alexanderin tauti
  
- Geenistön DNA-ketjujen hajoaminen (korjaantumisen estyminen)
  - Cockayn oireyhtymä
  
- Aminohappo- ja orgaanishapposairaudet
  - Canavan-van-Bogaertín tauti
  - 1.2-glutaarihappovirtsaisuus
  - ureasyklin häiriöt
  - homokystinuria
  - ym.
  
- Energia-aineenvaihdunnan häiriöt (mitokondriaaliset sairaudet)
  - Leigh'n tauti
  - pyruvaattikarboksylaasin puute

- muut hengitysketjuhäiriöt (mm. Kearns-Sayre, MELAS, MERFF)
- Muu tai tuntematon syy
  - Sallan tauti
  - Labrunen tauti
  - Vanishing white matter
  - Megalencephalinen leukoencefalopatia
  - ym.

## Oireet ja löydökset

Myeliinin poikkeavuus aiheuttaa hidastumista hermojohtumisnopeuksiin, mikä voidaan todeta useilla eri hermojohtonopeustutkimuksilla (esim. ENMG, SEP, VEP, BAEP).

Oireita ovat mm:

- matala lihasjännitys, hypotonia
- hapanoivat liikkeet, ataksia
- silmävärve, nystagmus
- lisääntyvä lihasjäykkyys, spastisuus
- epilepsia
- näön ja kuulon heikkeneminen
- kokonaiskehityksen hidastuminen tai taantuminen

Leukodystrofioidille on yhteistä se, että oireet lisääntyvät iän mukana, ja että useisiin alaryhmiin liittyy jo varhaislapsuudessa ilmaantuva aistivammaisuus ja epilepsia. Elinikä voi olla varsin lyhyt niissä sairauksissa, joissa oireet ilmaantuvat jo vauvaiässä. Mikäli valkean aineen sairauden aiheuttaja (tarkempi diagnoosi) on jäänyt epäselväksi, on sairauden eteneminen usein hidasta, oireet voivat olla 'aaltoilevia, eikä ennustetta (esim. aistivammojen tai eliniän suhteen) voida näissä tapauksissa varmuudella tietää.

## Etiologia

Eräässä Pohjoismaisessa tutkimuksessa tutkittiin vv. 1992-94 yhteensä 78 lasta, joilla MRI-tutkimuksessa todettiin valkean aineen poikkeavuus. Näistä n. 40 %:lle varmistui tarkempi diagnoosi suurimman osan jäädessä edelleen epäselväksi aiheuttajan suhteen.

## Hoito ja kuntoutus

Parantavaa hoitoa ei ole. Adrenoleukodystrofiaan on kokeiltu mm. plasman pitkäketjuisten rasvahappojen pitoisuutta alentavaa Lorenzon öljyä, mutta sen vaikutusta sairauden oireiden etenemiseen ei ole voitu osoittaa. Myös luuydinsiirtoa on kokeiltu ja saatukin pientä näyttöä sen vaikutuksesta taudin etenemiseen. Hoitoon liittyy kuitenkin lisääntynyt kuolleisuusriski, joten hoito harkitaan aina yksilöllisesti.

Oireenmukaista hoitoa tarvitaan usein esim. epilepsian takia. Syömisongelmien takia voidaan päätyä gastrostomaan (ravinto annetaan liuksena suoraan katetrin kautta vatsalaukuun). Näkö- ja kuulovammojen kuntoutus (ja apuvälineet) on usein tarpeen. Samoin liikuntavamman hidastaminen ja hoitaminen fysio- ja toimintaterapeuttisin keinoin. Kuntoutussuunnittelussa tarvitaan aina moniammatillista työryhmää.

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

**Lisätietoa** on saatavissa myös:

Erillisen tarkemman diagnoosin mukaista tietoa löytyy käyttämällä diagnoosia hakusanana.

United Leukodystrophy Foundation, [www.ulf.org](http://www.ulf.org)

Adrenoleukodystrofia, [www.x-ald.nl](http://www.x-ald.nl)

Krabbe's Family Network, [www.krabbes.net](http://www.krabbes.net)