



## 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)

---

### Sallan tauti

kirjoittanut lastenneurologi Teija Salokorpi 4.11.2008

OMIM 604369

### Sallan tauti, Sialuria Finnish type

#### Oireet ja löydökset

Sallan taudissa solujen aineenvaihdunta on häiriintynyt siten, että solujen lysosomeihin ('jätteenkäsittelylaitoksiin') kertyy vapaata sialihappoa ja samalla myös vapaan sialihapon erittyminen virtsaan lisääntyy 10-15 -kertaiseksi normaaliin verrattuna. Kyseessä on sialihapon 'kuljetusongelma' – sen kulkeutuminen ulos solun lysosomista on estynyt sen kuljettaja-valkuaisaineen poikkeavuuden takia.

Sikiön Sallan tauti ei yleensä aiheuta poikkeavuutta raskauden kulkuun eikä synnytykseen. Vastasyntynyt on yleensä hyväkuntoinen lukuun ottamatta kenties lievää lihasjänteveyden alhaisuutta. Poikkeavan alhainen lihasjäntevyys ja hidas liikunnallinen kehitys tulee esiin kuitenkin yleensä jo ensimmäisten elinkuukausien aikana, raajojen ja vartalon lihashallinta on puutteellista ja joillain lapsilla on ohimenevää nystagmusta eli silmävärvettä. Lapsen oppiessa konttaamaan ja istumaan tulee esiin ataksia eli vapina sekä vartalolla että raajoissa. Ataksia usein korostuu pystyasento- ja kävelyharjoitusten yhteydessä. Useilla lapsilla ataksia häiritsee myös käsitöimintoja. Joskus ilmenee nilkoissa jäykkyyttä ja kaikissa raajoissa voi olla pientä pyörivää, ns. atetoottista pakkoliikettä.

Lasten liikunnankehitys on alusta alkaen selkeästi hitaampaa kuin ikätovereilla, mutta myös älyllinen kehitys alkaa kasvuiässä jäädä tavanomaisesta. Salla-potilaiden vahvinta aluetta ovat sosiaalisuus ja vuorovaikutustaidot. Lapset myös ymmärtävät puhetta paremmin kuin osaavat tuottaa sitä. Heikointa on näönvaraisen hahmotuksen ja suuntien hahmotuksen kehittyminen.

Noin kolmasosalle potilaista puhkeaa epilepsia aikuis-keski-ikään mennessä. Epilepsian riski on suurempi niillä, joilla on vaikeat liikunnan oireet jo varhaislapsuudessa. Epilepsia-kohtaukset ovat yleensä ns. monimuotoisia poissaolokohtauksia, mutta myös yleistyneitä tajuttomuus-kouristuskohtauksia voi ilmetä. Epilepsia on hyvin harvoin vaikeahoitoinen, useimmiten yhdellä lääkkeellä (tav. valproaatti) on päästy hyvään kohtauskontrolliin.

Joillakin Salla-potilailla on lisäksi uloskarsastusta ja likinäköisyyttä eli myopiaa, jotka molemmat voivat lisätä näönhahmotuksen ongelmia. Kuulovikoja ei Sallan tautiin yleensä liity.

Sekä motorinen että muu kehitys jatkuu positiivisena useimmiten n. 10 ikävuoteen saakka. Sen jälkeen suoriutumistaso pysyy melko tasaisena n. 20 ikävuoteen asti, minkä jälkeen alkaa hidas taantuminen sekä henkisessä että motorisessa suoriutumisessa. Keski-ikä jälkeen Salla-potilaat ovat yleensä vaikeasti tai syvästi kehitysvammaisia.

## Aiheuttaja

Sallan tauti on saanut nimensä sen seudun mukaan, josta ensimmäiset neljä potilasta tunnistettiin. Kyseessä on yksi suomalaiseen tautiperintöön luetuista sairauksista. Sallan taudin aiheuttava geenivirhe on paikallistettu kromosomi 6 pitkän haaran tyvipuolelle, kohtaan 6q14 -15. Kyseinen geenikohta vastaa sialliini-valkuaisaineen rakentumisesta, ja geenivirheen seurauksena onkin rakenteeltaan ja toiminnaltaan poikkeava sialliini. Sallan tauti on väistävasti periytyvä eli siihen sairastuu vain, jos saa molemmilta vanhemmiltaan viallisen perintötekijän. Vanhemmat puolestaan ovat tämän sairauden suhteen terveitä, koska heillä toinen heidän omista 6-vastinkromosomeistaan on normaali. Mikäli perheessä on yksi sairas lapsi, on mahdollisuus toisen Sallan tautia potevan syntymiseen joka raskaudessa yksi neljästä.

## Esiintyvyys

Suomessa on tunnistettu n. 100 Sallan tautia sairastavaa. Ruotsissa on toistaiseksi todettu 27 tapausta ja muista maista vain yksittäisiä tapauksia. Yhdeksällä kymmenestä suomalaisesta potilaasta on molemmilta vanhemmilta peritty identtinen muutos geeniperimässään, ns. valtamutaatio eli Salla-FIN-mutaatio. Yksi kymmenestä on Sallan taudin geenimuutoksen suhteen ns. yhdistelmäheterozygootti – eli toiselta vanhemmalta on peritty valtamutaatio ja toiselta jokin muu muutos samassa geenissä.

## Ennuste

Keski-ikään mennessä Salla-potilaat ovat taantuneet vaikean – syvän kehitysvamman asteelle ja ovat täysin ulkopuolisen hoivan varassa. Elinikä on ilmeisesti vain hiukan keskimääräistä alempi, vanhin tiedossa oleva Salla-potilas kuoli 72-vuotiaana.

## Lisätietoa:

Varho Tarja. Neurological spectrum of Salla disease. Väitöskirja, Turku 2001.  
Renlund Martin. Salla disease. A lysosomal storage disorder with disturbed sialic acid metabolism: clinical and biochemical studies. Väitöskirja, Helsinki 1983.

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