



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Zellweger oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi, 15.9.2009

ICD-10: Q87.82

OMIM 214100

Zellweger syndrome, Cerebrohepatorenal syndrome

Yleisyys

Sairauden esiintyvyydeksi on arvioitu 1:50 000. Sen perusteella Suomessa syntyy keskimäärin vain yksi Zellweger oireyhtymää poteva lapsi vuosittain. Sairautta esiintyy kaikkialla maailmassa, mutta poikkeuksellisen vähän (1:500 000) Japanissa.

Oirekuva

Oirekuva on nähtävissä jo vastasyntyneellä. Kasvot ja kallo ovat dysmorfiset, otsa yleensä korkea ja leveä (turrikefalia), aukileet (fontanellit) laajat, silmät etäällä toisistaan, keskikasvot litteät ja suu pieni. Näkö ja kuulo ovat heikentyneet ja lihastonus on merkittävän alhainen ja imemisvaikeus on selkeä. Jänneheijasteet puuttuvat ja epileptiset kohtausoireet alkavat varhain. Oireyhtymään kuuluu lisäksi synnynnäinen harmaakaihi, pistemäinen verkkokalvo-rappeuma, suuri maksa, kystiset munuaiset ja polvilumpioiden ja pitkien luiden kasvulinjojen pistemäiset kalkkeutumukset. Neurologiset oireet lisääntyvät ja sairaus johtaa yleensä kuolemaan 6 -12 kk ikään mennessä.

Sairauden syy ja synty

Zellweger oireyhtymä kuuluu peittyvästi periytyviin sairauksiin. Se tarkoittaa, että syntyvä lapsi saa oireisen sairauden, mikäli hän on perinyt sairauden aiheuttavan geenimuutoksen (mutaation) molemmilta vanhemmiltaan. Perheen jokaisella syntyvällä lapsella on siten 25% riski syntyä sairaana ja 50% riski syntyä ns. oireettomana geenimuutoksen kantajana.

Sairauden aiheuttaa muutos geenimateriaalissa, joka säätelee peroksisomi –nimisten soluorganellien syntyä. Soluissa saattaa olla peroksisomin näköisiä hahmoja, mutta solun enstyymituotannosta puuttuvat peroksisomaaliset enstyymit, mikä johtaa poikkeavien aineenvaihduntatuotteiden ja poikkeavan entsyymin (katalaasin) kertymiin soluissa.

Diagnostiikka

Diagnoosi perustuu em. kliinisiin piirteisiin sekä niitä tukeviin laboratio- ja kuvantamis- löydöksiin. Puutteellinen peroksisomien toiminta johtaa erittäin pitkien rasvahappojen (very-long-chain-fatty acids, VLCFA), pipekoolihapon ja eräiden sappihappojen pitoisuuksien nousuun plasmassa. Pään magneettikuvassa on nähtävissä sekä harmaan että valkean aineen poikkeavuutta; poikkeavan muotoiset aivokuoren poimut (pachy- ja polymicrogyria) ja valkean aineen (myeliinin) puutos.

Zellweger-potilaiden verinäytteistä tehdyissä geenitutkimuksissa on löydetty poikkeavuuksia ns. PEX (peroksisomien muodostumista koodaavissa) –geeneissä. Näitä geenejä on löydetty kaikkiaan 12, joista Zellweger-potilailla poikkeavuus löytyy tavallisimmin PEX-1-geenissä. Niin sanottu sekvenssianalyysitutkimus on mahdollinen seitsemän PEX-geenin, mm. PEX-1-geenin, suhteen. Sikiöaikainen diagnoosi on mahdollinen istukkabiopsiasta, jos vanhempien geenimutaatiot ovat tiedossa.

Hoito ja kuntoutus

Sairauteen ei ole löytynyt parantavaa hoitoa. Oireenmukaisina hoitoina ovat hyödyksi asianmukainen epilepsialääkitys, gastrostoma syömisvaikeuden vuoksi, kaihileikkaus, vitamiinilisät ja sappihappovalmisteet. Lehmänmaitoa suositellaan vältettäväksi.

Kuntoutus edellyttää moniammatillisen työryhmän panosta ja seuranta on Suomessa yleensä keskittetty yliopistosairaaloiden lastenneurologisille työryhmille. Lapset hyötyvät ylläpitävästä fysioterapiasta. He tarvitsevat sekä liikkumista että arkielämää helpottavia apuvälineitä. Joskus myös kuulolaitteet ja silmälasit parantavat lapsen oloa. Hoidoista ja kuntoutuksista huolimatta sairaus yleensä etenee ja johtaa potilaan menehtymiseen jo vauvaiässä.

Lisätietoja internetistä:

www.sos.se/smkh/ etsi Zellweger (yksityiskohtainen laaja ruotsinkielinen yhteenveto)