

:: Walker-Warburgin syndrooma

Orpha number: ORPHA899

YHTEENVETO

Harvinainen synnynnäisen lihasdystrofian muoto, mihin kuuluu myös aivojen ja silmien kehityshäiriöitä. Lapsilla on jo vastasyntyneinä yleistynyt vaikea hypotonia, lihasheikkoutta, psykomotorisen kehityksen vaikeaa jälkeenjääneisyyttä, silmäoireita ja epileptisiä kohtauksia. Aivojen magneettikuvassa nähdään aivopoimujen kehittymättömyys, hydrokefalus, vaikea aivorungon ja pikkuaivojen hypoplasia ja valkean aineen muutoksia.

Periytyminen tapahtuu autosomissa peittyvästi ja monia geenejä on osoitettu taudin syyksi, mutta kaikkia ei vielä ole löydetty. Oireyhtymä johtuu alfa-dystroglykaanin epänormaalista O-glykosylaatiosta, joka johtaa aivomuutosten lisäksi synnynnäisen lihasdystrofiaan ja on dystroglykanopatioiden vaikein muoto. Eniten mutaatioita on löydetty Proteiini O-Mannosyyli transferaasi 1- ja 2- (*POMT1* ja *POMT2*)-geeneistä. Lisäksi on todettu muissakin alfa-dystroglykaanin glykosylaation polun geeneissä mutaatioita (*FKTN*, *LARGE*, *FKRP* ja *POMGNT1*). Potilailla on löydetty mutaatio myös *COL4A1*-geenissä, joka ei suoraan liity dystroglykaanin muodostumiseen.

Laboratoriokokeissa CK on tavallisesti kohonnut, lisäksi lihasbiopsiassa nähdään myopaattisen/dystrofisen lihaspatologian kuva ja muuttunut alfa-dystroglykaanigeenin ilmentyminen. Sikiödiagnostiikka on mahdollista niissä perheissä, joissa tautia aiheuttava mutaatio tunnetaan. Raskauden aikainen ultraäänitutkimus ja magneettikuvaus voi auttaa diagnostiikassa niissä perheissä, joissa mutaatio ei ole tiedossa. Hoito on oireenmukaista. Taudin vakavuuden vuoksi suurin osa lapsista kuolee alle 3 vuoden iässä. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/60 500.

Asiantuntijat:

- Dr. Harry SCHACHTER
- Dr. Jiri VAJSAR

Suomenkielinen lyhennetty käännös



- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: December 2011

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

