

:: Zellwegerin syndrooma

Orpha number: ORPHA912

YHTEENVETO

Peroksisomitautien vaikein muoto, johon kuuluvat aivojen kehityshäiriöt, tyypilliset kasvopiirteet, vaikea hypotonia, vastasyntyneen epileptiset kohtaukset ja maksan vajaatoiminta. Tauti alkaa vastasyntyneenä heijastaen elinten kehityshäiriöitä ja peroksisomien toiminnan myötä etenevää tautia. Lapsilla on tunnusomaiset ulkonäköpiirteet (litteät kasvot, laaja etufontanelli, avonaiset kallonsaumat, korkea ulkoneva otsa, litteä takaraivo, ylöspäin vinot luomiraot, epikantuspoimut silmissä ja leveä nenän selkä), vaikea hypotonia ja epileptisiä kohtauksia. Suuri- tai pienipäisyys, korkea suulaki, pieni leuka ja niskan löysät ihopoimut voivat myös olla nähtävissä.

Luustomuutokset (chondrodysplasia punctata, useimmiten polvilumpiossa ja lonkissa) ja subkortikaaliset munuaiskystat ovat tavallisia. Kehitys on usein huonoa ja lisäksi voidaan havaita suurentunut maksa, keltaisuutta ja veren hyytymishäiriötä. Silmissä nähdään harmaa- ja viherkaihea, verkkokalvon pigmenttimuutoksia, nystagmusta, sarveiskalvon samentumia ja näköhermon atrofiaa. Näön muutokset ja heikentyminen ovat eteneviä. Lisäksi voi ilmetä sensorineuraalinen kuulon alenema ja genitaalimuutoksia. Hermoston toiminta on myös hyvin poikkeavaa ja lapsilla on vaikea psykomotorisen kehityksen viivästyminen.

Tauti on autosomissa peittyvästi periytyvä ja sen aiheuttavat mutaatiot yhdessä 13 PEX-geenistä, jotka koodaavat peroksiineja. Mutaatio johtaa peroksisomi-soluelimen toimintamuutokseen ja estää hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen hajoamisen. Plasman hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen (VLCFA) pitoisuudet viittaavat peroksisomaalisen rasvahappometabolian vikaan, jossa plasman C26:0- ja C26:1-pitoisuudet ja C24/C22- ja C26/C22-suhteet ovat koholla. Punasolujen kalvojen plasmalokeenien C16- ja C18-pitoisuudet ovat pienentyneet. Plasman pipekoliinihappopitoisuus on lisääntynyt.

Tautia epäillään kliinisen tutkimuksen perusteella ja se varmistetaan biokemiallisin määrityksin. Tautimutaation löytymiseksi voidaan sekvensoida 13 PEX-geeniä. Aivojen magneettikuvauksessa tunnistetaan perisylviaaninen mikroglyria ja muut aivojen kehityshäiriöt. Sikiödiagnostiikka on mahdollinen tutkimalla lapsiveden tai istukkanäytteen viljeltyjen solujen



VLCFA-pitoisuudet ja plasmalogenien synteesiä. Jos vanhempien tautia aiheuttavat mutaatiot on tunnistettu, sikiödiagnostiikka voidaan tehdä DNA-tutkimuksen avulla.

Tautiin ei ole parantavaa hoitoa, vaan hoito on oireenmukaista ja moniammatillista. Hoitotoimenpiteistä huolimatta ennuste on huono, suurin osa lapsista kuolee ensimmäisen elinvuoden aikana infektioiden aiheuttamiin hengitysongelmiin tai vaikeahoitoiseen epilepsiaan. Taudin esiintyvyydeksi on arvioitu 1/ 50 000 syntynyttä lasta Pohjois-Amerikassa.

Asiantuntija:

- Dr. Nancy BRAVERMAN

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: December 2012

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.

