

:: Νευρωνική Κηροειδής Λιποφουσκίνωση

Αριθμός Orphanet: 79262

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση (ANCLs) της μορφής των ενηλίκων είναι μια γενετικά ετερογενής ομάδα νευρωνικών κηροειδών λιποφουσκινώσεων (NCLs, δείτε αυτόν τον όρο) με έναρξη της νόσου κατά την τρίτη δεκαετία της ζωής που χαρακτηρίζεται από άνοια, επιληπτικές κρίσεις και απώλεια των κινητικών ικανοτήτων, οι οποίες μερικές φορές συνδυάζονται με απώλεια όρασης λόγω του εκφυλισμού του αμφιβληστροειδούς.

Ο επιπολασμός είναι άγνωστος.

Η κλινική εικόνα χαρακτηρίζεται από την έναρξη προοδευτικής μυοκλονικής επιληψίας ή διαταραχών συμπεριφοράς, άνοιας και εξωπυραμιδικών κινητικών εκδηλώσεων που εμφανίζονται στην ηλικία των 20-30 ετών. Η απώλεια της όρασης είναι ένα ασυνήθιστο χαρακτηριστικό και εξαρτάται από την υποκείμενη γενετική αιτία.

Ο φαινότυπος ANCL είχε αρχικά οριστεί ως νόσος CLN4, μολονότι το παθογόνο γονίδιο δεν έχει ακόμη προσδιοριστεί. Η CLN4 μπορεί να κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο (CLN4A) ή αυτοσωματικό επικρατητικό (CLN4B) τρόπο. Επιπλέον, η αυτοσωματική υπολειπόμενη ANCL μπορεί να προκληθεί από μεταλλάξεις στα ακόλουθα γονίδια, το *PPT1* (1p32, έχει ορισθεί ως *CLN1* και είναι υπεύθυνο για την ANCL με απώλεια όρασης) και το *CTSD* (έχει ορισθεί ως *CLN10*, 11p15.5).

Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα και την μέτρηση της ενζυμικής δραστηριότητας (για την ανίχνευση ανεπαρκειών της θειοεστεράσης 1 των παλμιτοϋλοπρωτεϊνών και της καθεψίνης D, που παρατηρούνται σε ασθενείς με μεταλλάξεις στο *PPT1* και στο *CTSD*, αντιστοίχως) καθώς και στους μοριακούς ελέγχους. Για ορισμένους τύπους, είναι απαραίτητη για τη διάγνωση, η ανίχνευση με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο εναπόθεσης υλικού σε ιστούς.

Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει τις προοδευτικές μυοκλονικές επιληψίες (νόσος Unverricht-Lundborg, την νόσο Lafora και το σύνδρομο MERRF), το σύνδρομο Ramsay-Hunt και διάφορα άλλα αθροιστικά λυσοσωμικά νοσήματα με όψιμη έναρξη (GM2 γαγγλιοσίδωση, νόσος Gaucher και Niemann-Pick τύπου C, δείτε αυτούς τους όρους).

Η προγεννητική διάγνωση είναι εφικτή για τις οικογένειες στις οποίες έχει ταυτοποιηθεί η μετάλλαξη που προκαλεί τη νόσο.

Πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική.

Η θεραπεία είναι μόνο υποστηρικτική.



Οι ANCLs ακολουθούν μια αργά εξελισσόμενη πορεία με πιθανή επιβίωση στην πέμπτη δεκαετία.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Alfried KOHLSCHÜTTER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2010

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

