

:: Άτυπη εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης

Αριθμός Orphanet: 289863

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η άτυπη εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης είναι μια σπάνια μορφή εγκεφαλοπάθειας εκ γλυκίνης (GE, βλέπε αυτόν τον όρο) με έναρξη και κλινικές εκδηλώσεις που διαφέρουν από αυτές της νεογνικής ή βρεφικής GE.

Ο επιπολασμός της άτυπης GE δεν είναι γνωστός. Μέχρι σήμερα έχουν αναφερθεί περίπου 20 περιστατικά.

Τα συμπτώματα είναι μη ειδικά και δεν προσομοιάζουν με τα σοβαρά νευρολογικά συμπτώματα που παρατηρούνται στη νεογνική και τη βρεφική GE (βλέπε αυτούς τους όρους). Ορισμένοι ασθενείς εμφανίζουν ηπιότερα συμπτώματα, με έναρξη από την όψιμη βρεφική ηλικία μέχρι την ενήλικη ζωή, ενώ άλλοι εκδηλώνουν ταχέως εξελισσόμενη σοβαρή νόσο, συχνά με όψιμη έναρξη. Περιλαμβάνει επίσης ασθενείς με παροδική υπεργλυκαιμία, τα συμπτώματα των οποίων κατά τη νεογνική περίοδο προσομοιάζουν με αυτά της νεογνικής μορφής. Οι εκδηλώσεις περιλαμβάνουν έκπτωση των γνωστικών λειτουργιών, διαταραχές της συμπεριφοράς, περιφερική νευροπάθεια και ατροφία του οπτικού νεύρου.

Η αιτιολογία της άτυπης GE δεν είναι γνωστή. Σε ορισμένους ασθενείς έχουν αναφερθεί μεταλλάξεις σε γονίδια που κωδικοποιούν συστατικά του ενζυμικού συστήματος διάσπασης της γλυκίνης (GCS).

Στην πλειοψηφία των ασθενών με άτυπη GE δεν έχει προσδιοριστεί ο τρόπος μεταβίβασης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Shigeo KURE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2012

Μετάφραση: Δεκέμβριος 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.

