

:: Moyamoya-tauti

Orpha number: ORPHA2573

YHTEENVETO

Valtimoperäinen sairaus, joka johtuu kallonpohjan aivoverisuonten etenevästä ahtautumisesta, ja voi johtaa TIA-kohtauksiin tai aivohalvauksiin.

Tauti ilmenee yleisimmin nuorilla lapsilla (5-9 vuotta) ja keski-ikäisillä aikuisilla. Yleensä se esiintyy molemminpuolisesti, mutta myös toispuolisia tapauksia on tavattu. Taudin ilmiäsu vaihtelee suuresti; se voi olla täysin oireeton tai aiheuttaa TIA-kohtauksia tai muita vakavia neurologisia oireita, kuten aivoinfarkteja tai verenvuotoja. Verenvuodot ovat harvinaisempia lapsilla. Muina oireina voi ilmetä päänsärkyä, huimausta, epileptisiä kohtauksia ja pakkoliikkeitä (koreaa). Jotkut potilaista ovat lisäksi kehitysvammaisia. Taudinkulku vaihtelee, mutta on yleensä etenevä. Idiopaattista tautia kutsutaan Moyamoyan taudiksi, kun taas sekundaarista tautia (sirppisoluanemian ja neurofibromatoosin aiheuttamaa) kutsutaan Moyamoyan oireyhtymäksi.

Taudin etiologia on edelleen tuntematon, mutta sen ajatellaan olevan monitekijäinen geneettinen tauti. Japanissa n. 15 %:lla potilaista tautia on suvussa. Joiltain potilailta on löydetty RNF213(17q25.3)- geenin mutaatioita, mutta niiden patogeneesistä ei olla varmoja. Sileälihassolujen aktiini alfa 2 (ACTA2) (10qq23.31) -mutaatioihin liittyvää kallonsisäistä verisuonitautia on kutsuttu Moyamoyan oireyhtymäksi, mutta siinä on kuitenkin selvästi erottuvia piirteitä kuten proksimaalisen arteria cerebri internan (ICA) dilataatio, epänormaalin suorat kallonsisäiset valtimot ja tyypillisten Moyamoya- kollateraalisuonten puutos.

Taudin diagnostiikka voi olla hankalaa sen harvinaisuuden ja puuttuvien tyypillisten oireiden ja löydösten vuoksi. Sitä voidaan epäillä kuvantamislöydösten ja kliinisen kuvan pohjalta.

Aivoverisuonten angiografia on perinteinen diagnoosin varmennuskeino. Tauti ilmenee pääasiassa kitaluun yläpuolisessa ICA:ssa ja sen suonten proksimaalisissa haaroissa. Japaniksi moyamoya tarkoittaa tupakansavua, mikä kuvaa aivoverisuonten angiografiassa näkyvää poikkeavaa kollateraalisuoniverkkoa, joka kehittyy ahtautuneiden suonten viereen. Myös magneettiangiografiaa voidaan käyttää.



Tautia sairastavissa japanilaisissa perheissä taudin on kuvattu periytyvän autosomissa vallitsevasti penetranssin ollessa epätäydellinen. Muita mahdollisia periytymistapoja on autosomissa peittyvästi, X-kromosomissa peittyvästi ja monitekijäisesti periytyvät muodot. Taudin etenemisen pysäyttämiseksi ei ole spesifistä hoitoa. Lääkehoitoa käytetään pääasiassa komplikaatioiden ja kognitiivisen heikkenemisen ehkäisemiseksi sekä oireiden lievittämiseksi. Aivoinfarktien jälkeen voidaan tarvita fysio-, toiminta- ja puheterapiaa. Aivoverenkierron palauttamiseksi käytetään erilaisia kirurgisia verisuonitekniikoita. Tämä näyttää vähentävän aivoinfarktien ja kognitiivisten häiriöiden riskiä mutta leikkauksen ajoitus ja indikaatiot ovat kiistanalaisia.

Taudin varhainen havaitseminen ja oikeanlainen hoito parantavat pitkäaikaisennustetta, joka riippuu taudin vakavuudesta. Kuolleisuus on aikuisilla noin 5 % ja lapsilla 2 %. Verenvuodot ovat suurin kuolinsyy. Tautia esiintyy suurimmaksi osaksi Aasiassa, mutta tautia myös monissa muissa etnisissä ryhmissä. Esiintyvyys Japanissa ja Kiinassa on noin 1/280 000-1/89 000, kun taas Amerikassa 1/1 100 00. Japanissa sen yleisyydeksi on arvioitu 1/30 000-1/9 500.

Asiantuntija:

- Tri Karin KLIJN

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: April 2015

Translation updated: October 2015

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.

