

## :: NARP -syndrooma

Orpha number: ORPHA644

### YHTEENVETO

Syndrooma saa nimensä sanoista Neuropatia, Ataksia ja Retinitis Pigmentosa (NARP). Kyseessä on kliinisesti heterogeeninen etenevä tila, jolle on tyypillistä proksimaalinen lihasheikkous, sensomotorinen neuropatia, pikkuaivoataksia ja retinopatia.

Tautiin kuuluu suuri kliininen vaihtelu, selkeät oireet alkavat tyypillisesti nuorilla aikuisilla. Lapsuusiän oireisiin kuuluvat oppimisvaikeudet, kehitysviivästymät ja ataksia, toisella vuosikymmenellä kehittyvät silmäoireet, proksimaalinen lihasheikkous ja sensorinen neuropatia. Vaihteleviin silmäoireisiin kuuluvat retinopatia, retinitis pigmentosa , hitaat pupillireaktiot, nystagmus, silmänliikehäiriöt, hämäräsokeus ja näkökenttien pieneneminen. Muita oireita ovat lyhytkasvuisuus, epileptiset kohtaukset, kortikospinaalisen radan atrofia, masennus, dementia, uniapnea, kuulon lasku ja sydämen rytmihäiriöt.

Oireyhtymä periytyy äidiltä, nainen voi siirtää sen kaikkiin jälkeläisiinsä. Sen aiheuttaa mitokondriaalinen mutaatio, kaksi eri mutaatiota on kuvattu. Suurimmalla osalla potilaista 70-90 % mitokondriaalisesta DNA:sta on mutatoitunut. Taudin kliininen vaikeus riippuu mutaation määrästä.

Diagnoosi perustuu kliinisiin oireisiin, elektretinografiaan ja geenitestiin. Perifeerinen neuropatia nähdään ENMG:ssä ja magneettikuvaukselle voidaan selvittää keskushermostoatrofiaa taudin myöhäisvaiheissa. Seerumin laktaatti voi olla normaali tai koholla. Sikiöaikainen diagnoosi on mahdollista, jos perheen mutaatio tiedetään.

Hoito on oireenmukaista, äkillisesti paheneva asidoosi hoidetaan natriumbikarbonaatilla tai natriumsitraatilla, ja lisäksi käytetään antioksidanttihoitoa sekä lääkkeitä epilepsiaan, dystoniaan ja kardiomyopatiaan. Potilaat tarvitsevat psyykkistä tukea ja asianomaisten erikoisalojen kontrolleja taudin etenemisen seuraamiseksi. Vältettäviä lääkkeitä ovat valproaatti, barbituraatit, anestesia ylipäänsä ja dikloroasettaatti. Koska tauti on etenevä, potilaat tulevat lisääntyvästi riippuvaisiksi muiden avusta. Elämänlaatu heikentyy selvästi. Potilaat voivat sokeutua ja



kuuroutua sekä joutua pysyvästi pyörätuoliin etenevän lihasheikkouden vuoksi. Esiintyvyydeksi on arvioitu 0.8-1/100 000.

Asiantuntija:

- Dr. Filippo SANTORELLI

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: May 2013

Translated: March 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.

---

