

:: Pelizaeus-Merzbacherin tauti

Orpha number: ORPHA702

YHTEENVETO

X-kromosominen peittyvästi periytyvä leukodystrofia (PMG), jonka oireina ovat kehityksen viivästyminen, nystagmus, velttous, spastisuus sekä vaihtelevan asteinen kehitysvamma. Tauti esiintyy miehillä, mutta joillakin kantajanaissilla on raportoitu lievempiä oireita. Oireiden kirjo on laaja. Se jaetaan 3 alamuotoon oireiden alkamisiän ja vaikeusasteen perusteella: synnynnäinen, klassinen ja välimuotoinen.

Taudin oireiden kirjo on laaja. Synnynnäinen muoto on vaikein. Siinä vastasyntyneellä on velttoutta (hypotonia), silmävärve (nystagmus), hengitysvaikeuksia ja vinkumista, ja myöhemmin kehityksen viivästyminen ja spastinen (jäykkä) neliraajahalvaus. Klassinen muoto ilmenee ensimmäisen 2 elinkuukauden aikana nystagmuksena ja velttoutena, joka muuttuu enenevästi jäykkyydeksi. Myöhempinä oireita ovat ataksia (haparointi), heikko motorinen ja älyllinen kehitys. Välimuotoisen taudin vaikeusaste on synnynnäisen ja klassisen muodon välillä. Lieväoireisinta tautia (2-3vuoden iässä alkava lievä psykomotorisen kehityksen viivästyminen) ei voi täysin erottaa PLP1-nolla oireyhtymästä (PLP1 tuotanto puuttuu), jossa on lieviä PMD oireita, perifeerinen neuropatia ja komplisoitunut spastinen alaraajahalvaus (SPG2), joka omana muotonaan esiintyy spastisena kävelynä.

Kyseessä on X-kromosominen tauti, jossa *PLP1*-geenin mutaatiot tai annosmuutokset aiheuttavat keskushermoston myeliinituotannon vähentymisen (hypomyelinaatio). PMD on alleelinen SPG2:lle, joka myös aiheutuu *PLP1*-mutaatioista. *PLP1* koodaa proteolipidiproteiinia PLP1, joka on sen vaihtoehtoisesti silmukoidun isomuodon kanssa keskushermoston myeliinitupen runsain proteiini. *PLP1*:n kahdentuminen (duplikaatio) johtaa klassiseen tautiin, missense-mutaatiot synnynnäiseen tai aitoon SPG1 tautiin ja *PLP1*-nolla mutaatiot PLP1-oireyhtymään. On potilaita, joilla ei ole PLP1 mutaatioita, mutta taudinkuva on samanlainen ja neuroradiologiset löydökset lähes identtiset. Tautia kutsutaan PMD:tä muistuttavaksi (PMD-like) taudiksi.

Diagnoosi perustuu kliinisiin, elektrofysiologisiin ja neuroradiologisiin löydöksiin.

Magneettikuvauksessa (MRI) nähdään täydellinen (synnynnäinen tai välimuotoinen tauti), osittainen (lievä tauti) tai diffuusi (PLP1 nolla) hypomyelinaatio. Aivorungon kuuloheräteväste (BAEP) voi olla hyödyksi eroteltaessa toisistaan PMD:ta (puuttuvat II-V-aallot) ja lievää PMD:ta



(mitattavissa olevat II-V-aallot). Geenitesti varmistaa diagnoosin. Sikiö- ja alkiodiagnoosi on mahdollinen perheissä, joiden tautia aiheuttava mutaatio on tiedossa.

Hoito on moniammatillista, neurologin, fysioterapeutin, ortopedin, keuhkolääkärin ja gastroenterologin yhteistyötä. Hoitoon voi kuulua mahalaukun avanne nielemisvaikeuksien vuoksi, epilepsialääkitys kouristuskohtauksiin, fysioterapia, spastisuutta lieventävät lääkkeet ja vaikean skolioosin korjausleikkaus hengitysvaikeuksien helpottamiseksi. Säännöllinen seuranta on tarpeen. Taudinkulku on vaihtelevasti etenevä tautimuodosta riippuen. Lievimmissä muodoissa eliniän ennuste on melko pitkä ja tauti etenee nuoruusiän jälkeen hitaasti. Vaikeimmissa muodoissa potilas menehtyy tavallisesti toisella vuosikymmenellä. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/400 000.

Asiantuntija:

- Dr. James GARBERN

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: October 2011

Translation updated: April 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.
