

## :: Perinnöllinen parkinsonismi

Orpha number: [ORPHA2828](#)

### YHTEENVETO

Varhain alkanutta Parkinsonin tautia kuvaa motoristen oireiden alkua 21 - 45-vuotiaana, rigiditeetti, kivuliaat lihaskrampit joita seuraa vapina, liikkeiden hitaus, dystonia, kävelyvaikeudet ja kaatuilu sekä ei-motoriset oireet. Taudin hidasta etenemistä ja tavallista parempi vaste dopamiinihoidolle nähdään useimmissa tapauksissa. Tauti on yleisempi miehillä (1.7:1) ja naisille tauti kehittyy keskimäärin 2 vuotta miehiä myöhemmin.

Tavalliseen Parkinsonin tautiin verrattuna kaatuilun ja jähmettymisen riski on matalampi mutta dystonian, tilanvaihteluiden ja levodopan aiheuttamien pakkoliikkeiden riski on korkeampi. Nuoret potilaat myös raportoivat enemmän ei-motorisia oireita kuten apatiaa, ahdistuneisuustiloja (paniikkihäiriöt, yleistynyt ahdistuneisuushäiriö ja sosiaaliset pelot), masentuneisuutta, psykooseja (harhaisuutta), käytöshäiriöitä (kiihtyneisyys, impulssikontrollin häiriöt), dementiaa ja keskittymisongelmia kuin tavallisessa Parkinsonin taudissa. Naisilla on korkeampi riski vapinaan, apatiaan, ahdistuneisuuteen, masennukseen ja levodopan aiheuttamiin pakkoliikkeisiin. Hoitamattomilla potilailla on enemmän lihaskrampeja ja dystoniaa kuin tavallisilla Parkinsonin tauti-potilailla.

Etiologia on vielä epäselvä. Oireet johtuvat substantia nigra dopamiinia tuottavien neuronien degeneraatiosta, mikä voisi johtua infektioista, lääkehoidoista tai perintökäytävistä. Tapaukset ovat enimmäkseen sporadisia, mutta on myös raportoitu useita tapauksia samassa suvussa sopien autosomissa peittyvään periytymiseen. Näissä on löydetty PARK2-, PINK1- ja PARK7-geenien mutaatioita. Diagnoosi perustuu kliinisiin piirteisiin (vapinaa löytyy 85 %:lta potilaista), taudin varhaiseen alkamisikään, sukutaustaan ja positiiviseen vasteeseen levodopahoidolle. Diagnoosi varmistuu geenitestillä ja aivojen dopamiinitransporterikuvauksella. Lopullinen diagnoosi tehdään usein ruumiinavauksessa, jolloin aivoista löytyy Lewyn kappaleita.

Oireenmukaisena hoitona käytetään alussa dopamiiniagonisteja hyvin matalalla annoksella. Siirtymistä levodopaan tai sen lisäystä hoitoon suositellaan, jos hoitovaste ei ole tyydyttävä tai jos kehittyy haittavaikutuksia. Kuitenkin 5 vuoden levodopahoidon jälkeen 30-40 % potilaista ja



10 vuoden jälkeen 59-100 % potilaista kehittää pakkoliikkeitä ja motorisen tilan vaihteluita. Joillain dopamiiniagonisteilla voi olla myös antidepressiivistä vaikutusta. Muihin hoitomuotoihin kuuluvat subtalaamisen tumakkeen syväaivostimulaatio ja stereotaktinen kirurgia. Ennuste on suotuisa, keskimääräinen elossaoloaika diagnoosin jälkeen on 30 vuotta. Varhainen Parkinsonin tauti liittyy hitaampaan taudinkulkuun ja kognitiiviset ongelmat tulevat vasta vanhemmalla iällä. Potilaat saavat kuitenkin helpommin motorisia komplikaatioita, kuten vaikeita dyskinesioita, kivuliasta dystoniaa ja ennustamattomia ja vakavia motorisia tilanvaihteluita. Elämänlaatu on myös heikompi ja voi johtaa psykososiaalsiin haittoihin. Yleisyydeksi on arvioitu 1/5 000-1/8 000, eli noin 5-10 % kaikista Parkinsonin tauti-potilaista.

Asiantuntija:

- Dr. Coro PAISAN-RUIZ

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: September 2014

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.

---

