

:: Leberin perinnöllinen optinen neuropatia

Orpha number: ORPHA104

YHTEENVETO

Leberin perinnöllinen optinen neuropatia aiheuttaa näköhermon toiminnanhäiriön. Taustalla on mitokondriaalisen DNA:n mutaatiot, jotka periytyvät äidin puolelta, mutta myös sporadisia muotoja on paljon. Tauti alkaa yleensä nuorilla aikuisilla. Näön menetys alkaa yhdestä silmästä ja on joko äkillistä tai kehittyä muutaman kuukauden aikana, minkä jälkeen myös toisen silmän näkö heikentyy. Silmänpohjien tarkastus paljastaa tyypilliset muutokset papillassa ja verisuonissa. Normaalisti näön menetys on ainoa oire. Mitokondriaalisen DNA:n mutaatiot aiheuttavat soluhengitysketjun vajaatoiminnan. Yli 15 mutaatiota on löytynyt taudin taustalta ja ainakin 5 näistä on primaareja mutaatioita, jotka yksin pystyvät aiheuttamaan taudin. Muut, sekundaariset mutaatiot tavallisesti vaikuttavat optisen neuropatian kehittymiseen ja kliiniseen oirekuvaan. Nykyään ei ole tiedossa olevaa hoitoa tarjolla. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/50 000.

Asiantuntija:

- Prof. A SADUN

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: October 2011

Translated: May 2010

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.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net