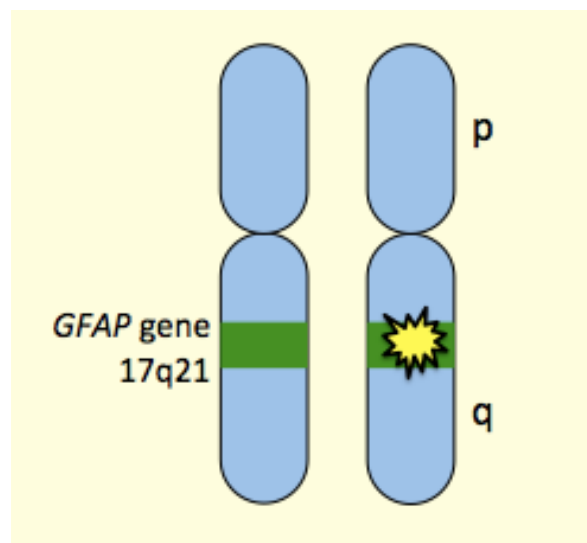


Alexandrova choroba

Veronika Hulková

F16049

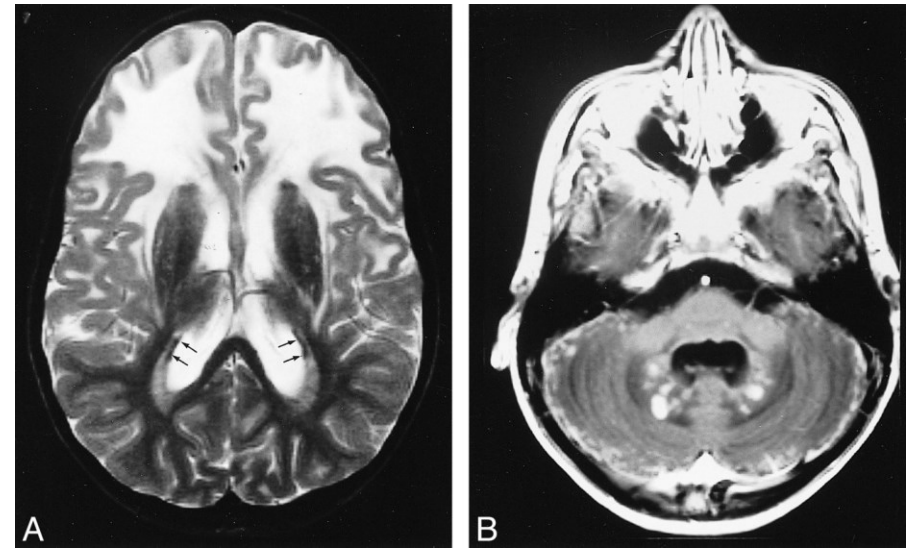


Definícia a príčina

- fibrinoidná leukodystrofia
- veľmi zriedkavé neurologické ochorenie bielej hmoty mozgovej, kedy dochádza k poruche tvorby myelínu, a ďalej k hromadeniu bielkovinových agregátov tzv. Rosenthalových vlákien v astrocytoch
- Príčinou tohto ochorenia je mutácia génu GFAP kódujúceho glialny fibrilárny kyselý proteín.
- Klinicky rozlišujeme typ I typický pre deti do 4 rokov a typ II vyskytujúce sa u pacientov rôznych vekových skupín. Prejavy tejto choroby postupne vyvíjajú sa a vedú k smrti.

Diagnostika a terapia

- Najspoľahlivejším vyšetrením je DNA analýza vzorky krvi či steru bukálnej sliznice a preukaz prítomnosti mutácie GFAP génu.
- Možná je tiež biopsia mozgu a histologické vyšetrenie či magnetická rezonancia, výsledný nález však môže svedčiť aj o iných ochoreniach mozgu (znížená hustota bielej hmoty, dominantný predný lalok)
- Terapia je len symptomatická a podporná.
- Smrť do 10 rokov od prejavenia symptómov
- 500 prípadov.



Typ I

- zastavenie rastu
- oneskorený vývoj niektorých fyzických a psychických zručností
- náhle epizódy nekontrolovateľnej elektrickej aktivity v mozgu (záchvaty krčcov)
- makrocefalia
- zvýšená svalová stuhnutosť, spasticita, obmedzenie hybnosti, ataxia, vracanie,
- sťažené prehĺtanie, kašľanie, dýchanie či rozprávanie

Typ II

- poruchy rastu či psychomotorického vývoja a zväčšenie hlavy sa objavujú len **veľmi zriedka**
- zvýšená svalová stuhnutosť, spasticita, obmedzenie hybnosti, ataxia, vracanie,
- sťažené prehĺtanie, kašľanie, dýchanie či rozprávanie

Zdroje

- <http://ww.w.priznaky-projevy.cz/neurologie-neurochirurgie/alexandrova-choroba-fibrinoidni-leukodystrofie-priznaky-projevy-symptomy>
- <http://www.ajnr.org/content/22/3/541>
- <http://genetics4medics.com/alexander-disease.html>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5774/alexander-disease>