

11

ALPERSOVA
BOLEST

Alpersova bolest je progresivni, neurorazvojni sindrom iscrpljivanja mitohondrijskog DNK, koji karakteriziraju tri istodobna klinička simptoma: psihomotorna regresija (demencija), napadaji i bolesti jetre. To je autosomno recesivna bolest uzrokovana mutacijom gena za mitohondrijsku DNK polimerazu POLG. Bolest se javlja kod otprilike jedne u 100.000 osoba. Većina osoba s Alpersovom bolešću ne pokazuje simptome pri rođenju i razvija se normalno tjednima ili godinama prije pojave simptoma. Dijagnoza se utvrđuje ispitivanjem gena POLG. Simptomi se obično javljaju mjesecima prije nego što uzorci tkiva pokažu iscrpljenost mitohondrijskog DNK, tako da se ta testiranja

iscrpljenosti ne mogu koristiti za ranu dijagnozu.

Oko 80 posto osoba s Alpersovom bolešću razvija simptome u prve dvije godine života, a 20 posto razvija simptome u dobi od 2 do 25 godina. Prvi simptomi poremećaja obično su nespecifični i mogu uključivati hipoglikemiju uslijed osnovne bolesti jetre, neuspjeh u napredovanju, encefalopatiju povezanu s infekcijom, spastičnost, mioklonus (nehotično trzanje mišića ili skupine mišića), napadaje ili zatajenje jetre. U analizi likvora vidljiva je povećana razina proteina. Kortikalna sljepoća (gubitak vida zbog oštećenja područja korteksa koji kontrolira vid) razvija se u oko 25 posto slučajeva. Mogu se

javiti gastrointestinalna disfunkcija i kardiomiopatija. Demencija je obično epizodna i često je povezana s infekcijom koja se dogodi dok osoba boluje od druge bolesti. Napadaji mogu biti teški za kontroliranje, a nepopustljivi napadaji mogu također uzrokovati razvojnu regresiju.

Poremećaji slični Alpersovoj bolesti bez bolesti jetre genetski su različiti i imaju drugačiji klinički tijek. Manje od jedne trećine osoba s fenotipom „sličnim Alpersovoj bolesti“ bez bolesti jetre ima mutacije gena POLG.