

## 33

## Dječja ataksija s hipomijelinizacijom središnjeg živčanog sustava (CNS) ili CACH

Dječja ataksija s hipomijelinizacijom središnjeg živčanog sustava (CNS) ili CACH je leukodistrofija, skupina od više od 15 rijetkih genetskih poremećaja koji uzrokuju progresivnu degeneraciju bijele tvari mozga zbog nesavršenog rasta ili razaranja mijelinske ovojnice, masnog omotača koji izolira živčana vlakna u mozgu i leđnoj moždini i potiče brzi prijenos živčanih impulsa. Bez mijelina, živčane stanice prestaju funkcionirati i na kraju umiru. Kako mijelin gubi svoja svojstva kod leukodistrofija kao što je CACH, funkcija živčanog sustava je narušena. Leukodistrofije se često nazivaju „demijelinizirajućim“ bolestima.

CACH, također poznat kao bolest nestajanja bijele tvari, je nasljedni autosomno recesivni poremećaj. Simptomi se općenito pojavljuju kod male djece za koju se u početku moglo činiti da se normalno razvija. Međutim, nedavno se pokazalo da se simptomi mogu pojaviti pri ili ubrzo nakon rođenja – ili čak u odrasloj dobi. Upečatljiva značajka bolesti je da se simptomi uglavnom polako pogoršavaju, ali postoje epizode brzog pogoršanja koje prate vrućicu, infekciju ili traumu glave. Pacijent se može djelomično oporaviti nakon tih epizoda ili epizoda može dovesti do kome i smrti.

CACH uzrokuju mutacije u jednom od pet gena (zajedno nazvanih eIF2B, ili eukariotski inicijacijski faktor 2B) potrebnih za stvaranje proteina u tijelu; ta je grupa gena toliko važna da se nitko ne može roditi s potpunom odsutnošću te grupe gena. Promjene u tim genima smanjuju funkciju faktora eIF2B. Ovo smanjenje funkcije postaje poseban problem tijekom epizoda vrućice, infekcije ili traume glave, a pogoršanje se ubrzava nakon takvih epizoda.

Općenito, dijete koje boluje od CACH-a će se pri rođenju činiti relativno normalnim, iako može imati malo odgođen psiho-motorički razvoj. Simptomi se mogu pojaviti počevši od kasne dojenačke dobi ili ranog djetinjstva i mogu se značajno razlikovati od slučaja do slučaja.

Mogući simptomi i definicije uključuju: Neurološko pogoršanje  
Epizode vrućice (kod CACH-a, to je povezano s pogoršanjem simptoma, pospanošću ili komom).  
Spastičnost ili nehotične kontrakcije mišića koje rezultiraju abnormalno ukočenim mišićima i ograničenim pokretima.  
Letargiju, ili abnormalnu pospanost i ravnodušnost prema okolišnim podražajima  
Komu

Disgenezu jajnika, ili defektivni razvoj jajnika.

Ataksiju malog mozga ili gubitak koordinacije mišića kao posljedica abnormalnog funkcioniranja malog mozga (dijela mozga).

Optičku atrofiju, abnormalnost očiju.

Napadaje

Smanjene mentalne sposobnosti mogu biti prisutne, iako općenito manje ozbiljne od motoričke disfunkcije

Motoričke poteškoće kod CACH-a su progresivne, ali napredovanje je često postupno i povezano s vrućicom ili ozljedama. Česta su dugotrajna razdoblja stabilnosti ili čak prolazna blaga poboljšanja koja traju godinama. Većina pacijenata kasno u bolesti razvije napadaje (epilepsiju) koje je lako kontrolirati. Očekivano trajanje života je smanjeno, iako pacijenti mogu doživjeti drugo ili treće desetljeće života.

Najčešće leukodistrofije uključuju Canavanovu bolest, Krabbeovu bolest, metakromatsku leukodistrofiju (MLD), dječju ataksiju s hipomijelinizacijom središnjeg živčanog sustava (CACH), Alexanderovu bolest i Refsumovu bolest.