



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

Haurashermo-oireyhtymä

Erikoislääkäri Brita Liljeström, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2003

Synonyymejä: HNPP (Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies) eli haurashermo-oireyhtymä

Lyhyesti

HNPP on harvinainen perinnöllinen oireyhtymä, jonka tarkkaa esiintyvyyttä väestössä ei tunneta. Ulkomaisissa tutkimuksissa sen on arvioitu koskettavan 1/2500 henkilöä. Sairastuneitten lukumäärää on vaikea arvioida, koska oireet voivat olla niin vähäiset, että diagnoosia ei tehdä.

Ensimmäiset potilastapaukset kuvattiin jo 1940- ja 1950-luvuilla. HNPP voidaan jakaa useampaan alaluokkaan. Yhteistä näille kaikille on, että lieväkin mekaaninen painauma voi aiheuttaa puutumista tai lihasheikkoutta raajoihin.

Oireet

Oireet ilmaantuvat tavallisimmin murrosiässä, mutta ne voivat myös ilmetä vasta myöhemässä elämänvaiheessa.

Noin neljäsosa tautigeenin kantajista säilyy oireettomina koko elämänsä ajan.

Sairaus aiheuttaa ajoittaista puutumista ja pistelyä tai heikkouden tunnetta yläraajojen tai alaraajojen alueille. Oireet saattavat kestää muutamasta tunnista kuukausiin.

Lihashyökkäys on usein oireena merkittävämpi kuin puutuminen. Yleensä oireyhtymään ei liity vaikeita kiputuntemuksia.

Oireita ilmenee usein vähäisenkin mekaanisen painauman seurauksena. Kyseinen painauma ei terveillä aiheuttaisi mitään tai enimmillään nopeasti ohimenevää puutumisen tunnetta. Laukaisevia tekijöitä voivat olla esim. nojaaminen kyynärpäihin, kyykyssä istuminen, nukahtaminen sopimattomaan asentoon tai saksilla leikkaaminen.

HNPP:n tärkeimmät piirteet

Oireyhtymään liittyy usein rannekanavan hermopinne (canalis carpi -oireyhtymä), mikä tarkoittaa, että medianushermon joutuessa paineen alaiseksi ranteessa peukalo tai sormet voivat puutua ja peukalon lihasvoimat voivat vähitellen heikentyä.

Noin kolmannekselle sairastuneista kehittyä ajan myötä pysyviä oireita paikallisista hermo-vaurioista johtaen ensin alentuneeseen tuntoon ja myöhemmin lihasten rappeutumaan kaikissa raajoissa.

Merkkinä ääreishermoston vaurioitumisesta lihaksissa voi joskus olla havaittavissa nykimistä, ns. elohiiri.

Raskauden ja synnytyksen yhteydessä oireet voivat pahentua tai uusiakin oireita taudista voi ilmentua.



Sairaus aiheuttaa myös monihermorappeumaa (polyneuropatiaa). Tähän viittaavia oireita on esim. alentunut tunto aluksi jalkojen alueella.

Oireita voi myöhemmin tulla myös alaraajoihin ja lopulta myös käsiin ja yläraajoihin. Samoilla alueilla voi taudin myöhäisemmässä vaiheessa esiintyä myös lihasheikkoutta ja lihasten rappeutumista.

Edellä mainitut oireet tulevat monesti ilmi vasta aikuisiässä. HNPP-oireyhtymää voi epäillä, jos tutkittavalla on puutoksia yksittäisten ääreishermostojen toiminnassa, etenkin hermojen lievän vamman tai paineen kohteeksi joutumisen seurauksena.

Mikäli vanhemmilla tai sisaruksilla on samankaltaisia oireita, vahvistaa tämä epäilyn HNPP-oireyhtymästä.

Diagnostiikka

HNPP:tä voidaan tutkia ENMG:n eli lihashermosähkökäyrän avulla. HNPP:ssä hermojen sähkönjohtamisessa tapahtuu tälle sairaudelle ominaisia muutoksia.

Joskus voidaan myös ottaa koepala hermostosta. Diagnoosi voidaan varmistaa DNA-tutkimuksella.

HNPP-oireyhtymän perinnöllisyys

HNPP on perinnöllinen sairaus, joka johtuu muutoksesta (mutaatiosta) kromosomiin 17 (17p11.2-12) paikantuvassa geenissä.

Noin 80 %:ssa tapauksista on kyse puutoksesta (deleetiosta) toisessa kromosomissa nro 17.

Puutosalue sisältää geenin, joka säätelee perifeerisen myeloproteiini-nimisen valkuaisaineen (PMP22) tuottamista.

Joissakin perheissä on puutoksen sijasta kyse jostain toisesta rakennepoikkeavuudesta saman geenin perintötekijän alueella. PMP22-valkuaisaine on tärkeä

rakenneosa ääreishermon eristekerroksessa (myeliinituppi).

Myeliinituppi vaikuttaa hermon kykyyn johtaa hermoärsykeitä. PMP22:n puute johtaa toistaiseksi huonosti tunnettujen mekanismien pohjalta hermon toiminnan huonontumiseen ja hermon paineherkkyyteen.

Mikäli perimäaines puutoksen sijasta on lisääntynyt PMP22:a tuottavan geenin alueella, seuraa tästä toinen hieman yleisempi perinnöllinen sairaus eli Charcot-Marie-Tooth-oireyhtymä (hereditaarinen sensorinen ja motorinen neuropatia).

HNPP periytyy vallitsevasti, mikä tarkoittaa, että jos toisella vanhemmista on kyseinen sairaus, on heidän lapsiansa riski periä se 50 %.

Lapset, jotka eivät ole perineet kyseistä tautigeeniä, eivät sairastu eivätkä periä sairautta eteenpäin.

HNPP:ssä on myös todettu, että joillakin yksilöillä on uusi mutaatio. Poikkeava perintötekijä on silloin syntynyt jompaankumpaan niistä sukusoluista, joista tämä yksilö on saanut alkunsa eikä ole näin ollen periytynyt kummaltakaan vanhemmalta. Perimässä olevasta uudesta muutoksesta tulee kuitenkin jatkossa perinnöllinen.

Riski uuden mutaation saaneen henkilön sekä pojille että tytöille saada sairaus on 50 %.

Hoito

Sairautteen ei ole mitään erityistä hoitoa. HNPP:tä voidaan ennalta ehkäistä suojamalla hermoja painevammoilta.

Esim. rannetuet yön aikana käytettynä estävät turvotusta ranne-kanavassa.

Jalkineitten valintaan tulee kiinnittää erityistä huomiota.



Leikkauksien ja nukutuksien yhteydessä asentoihin on kiinnitettävä erityistä huomiota. Kipsaukset on tehtävä huolella, ettei kipsi painaisi hermoja.

Ylipaino saattaa altistaa painevammoille, joten ylipainon välttäminen olisi suotavaa. Ammatinvalintaan tulisi myös kiinnittää erityistä huomiota.

Eräät lääkkeineet saattavat pahentaa sairautta. HNPP:tä sairastavan henkilön tulisi mainita sairaudestaan hoitavalle lääkärilleen. HNPP-oireyhtymää sairastaville ei toistaiseksi ole omaa potilas yhdistystä.

HNPP-oireyhtymästä ja sen periytyvyydestä saa halutessaan lisätietoa perinnöllisyyslääketieteen ja neurologian yksiköistä.

Internet-sivuja ja kirjallisuutta

Socialstyrelsen (Sverige) Hereditär neuropati med kompressionsneuropatier
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php#>

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka
(09) 6162 2246
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs
PL 849, 00101 Helsinki
med.genet@vaestoliitto.fi
www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys