

X-LIITELINE KREATIINI TRANSPORTERI DEFITSIIT (SCL6A8 DEFEKT)

ORPHA: 52503 OMIM 300352

Ülevaade

X-liiteline kreatiini defitsiit on pärilik haigus, mis esmajoones mõjutab aju arengut. Patsientidel esineb arengus mahajäämus, intellektipuu ja kõne arengu hilistumine. Mõnedel tekib epilepsia, aktiivsus- ja tähelepanuhäire (ATH) või autismi spektrumi häire. Lastel võib esineda kasvupeetus ja motoorsete oskuste aeglasem areng. Väikesel osal patsientidest esineb ebanormaalne südamerütm, väike pea (mikrotsefaalia) või spetsiifilised näojooned. Üldine esinemissagedus on teadmata, raporteeritud on üle 150 inimese globaalselt.

Tekkepõhjused

Põhjuseks on muutus *SLC6A8* geenis. Geen annab juhised valgu tegemiseks, mis transpordib kreatiini rakkudesse. Kreatiini on vaja kehas korrektseks energia (ATP) tootmiseks ja kasutamiseks. *SLC6A8* geeni muutused kahjustavad transporteri võimet tuua kreatiini rakkudesse, mis põhjustab aju kreatiini defitsiidi. Kahjustus on suurem rakkudes ja kudedes, mis vajavad suurt hulka energiat, eriti ajukude.

Kliiniline pilt

Sümptomid esinevad tavaliselt juba imikueas. Levinumateks sümptomiteks on intellektipuu, kõne arengu hilistumine, käitumisprobleemid ja krambihood. Iseloomulikeks näojoonteks on kõrge laup ja lame või sissevajuv välja nägemine näo keskel. Haigusele iseloomulikud sümptomid on välja toodud tabelis 1.

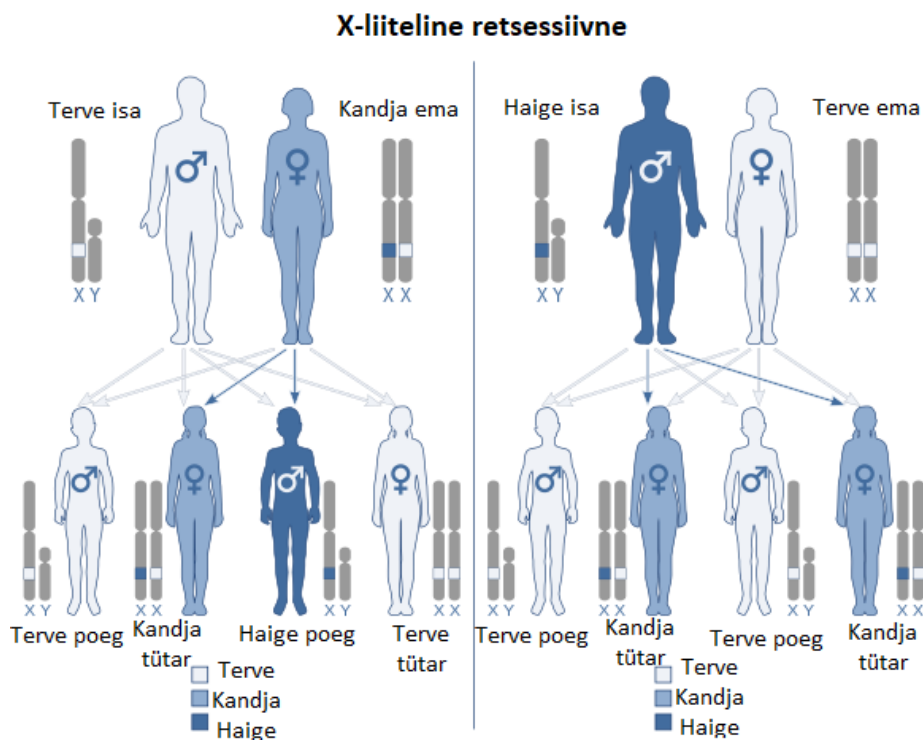
Tabel 1. X-liitselise kreatiini defitsiidi sümptomid

Hilinenud kõne >80%	
Motoorse arengu hilistumine >80%	
Intellektipuu >80%	
Krambihood >80%	
Laienenud käärsool 30-80%	<i>Intestinaalsete ganglionirakkude puudumise tõttu, mis põhjustab soole obstruktsiooni ja suurenemist.</i>

Ataksia 30-80%	<i>Põhjustab koordinatsioonihäireid, kauguste hindamise häireid ja suutmatust teha kiireid liigutusi.</i>
Atetoos 30-80%	<i>Jäsemete lakkamatu tahtmatu tõmblemine.</i>
Autismi spektrumi häired 30-80%	
Kahheksia 30-80%	<i>Suur kaalukaotus, lihaste kärbumine.</i>
Koreaatilised liigutused 30-80%	<i>Tahtmatud rütmilised sundliigutused.</i>
Kõhukinnisus 30-80%	
Düstoonia, hüpertoonia või hüpotoonia 30-80%	<i>Ebanormaalselt tõusnud või langenud lihastoonus.</i>
Hüperaktiivsus 30-80%	
Äge iileus 30-80%	<i>Akuutne obstruktsioon sooltes, mistõttu ei saa soolesisu edasi liikuda.</i>
Lühike kasv 30-80%	
Väike pea ümbermõõt 5-30%	<i>Mikrotsefaalia.</i>

Pärandumine

Pärandub X-liiteliselt (joonis 1). Geen asub X kromosoomil, mida on naistel kaks tükki ja meestel on see üks kahest sugukromosoomist (teine on Y). Kuna naistel on kaks X kromosoomi, siis muutus ühes kromosoomis ei pruugi tekitada kliinilist pilti (pooltel juhtudel ei esine silmnähtavaid sümptomeid). Meestel kulgeb haigus raskemini. Haiged isad ei saa haigust pärandada oma poegadele, kuna neile pärandatakse edasi Y kromosoom.



Joonis 2. X-liiteline retsessiivne pärandumine. Modifitseeritud. Wikipedia, 2023

Jälgimine ja ravi

Diagnoosimiseks on soovitatav mõõta kreatiini, guanidinoatsetaadi ja kreatiniini kontsentratsiooni uriinis ja plasmas. Molekulaargeneetiliselt saab uurida *SLC6A8* geeni muutust. Diagnoosi kinnitamiseks võib kasutada aju MRT-d koos spektroskoopiaga.

Jälgimine ja ravi hõlmab mitme spetsialisti koostööd: lastearst või täiskasvanute esmatasandi arst, neuroloog, geneetik, toitumisspetsialist ning ainevahetushaigustega tegelev arst. Kõne- ja füsioterapeudid võivad olla vajalikud arenguhäirete raviks ning käitumisravi käitumisprobleemide lahendamiseks. Kaebusi aitavad leevendada kreatiini monohüdraadi, L-arginiini, glütsiini ja betaiini kasutamine. Ravivõimalused on uurimisel ja heakskiidetud ravi puudub hetkeseisuga.

Prognoos

Haigus ei ole otseselt eluohtlik. Kuid eluiga võib olla lühem raskete sümptomite korral (krambid ja iileus).

Kasutatud kirjandus

- <https://medlineplus.gov/>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/>
- <https://rarediseases.org>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10605349/>
- <https://www.omim.org>
- <https://www.orpha.net>