



ARV1 GEEN JA SELLE MUUTUSTEST TULENEVAD HAIGUSED

ORPHA: 442835 OMIM 611647,617020

Esinemissagedus teadmata

Ülevaade

ARV1 geen toodab valku, mis aitab transportida lipiide (rasvaaineid) endoplasmaatilises retiikulumis (raku sees olev membraanivõrgustik). ARV1 aitab hoida raku rasvade ja kolesterooli tasakaalu ning võib aidata viia teatud rasvaaineid (tseramiide) ühest raku osast teise - endoplasmaatilisest retiikulumist Golgi aparaati.

Tekkepõhjused

Hetkel ei ole teada, miks ja kuidas ARV1 geeni muutused tekivad. Uuringutes pole kirjeldatud kindlat mehhanismi ega tegurit, mis nende muutuste eest vastutaks.

Kliiniline pilt

ARV1 geen on seotud arenguhäire ja epileptiline entsefalopaatiaga (DEE38)

DEE38 on haruldane pärilik haigus, mis mõjutab aju ja närvisüsteemi. Patsientidel esineb tavaliselt juba imikueas tõsine arengupeetus: nad ei hoia hästi pead, ei reageeri visuaalselt, ja neil esinevad iseloomulikud (sõudvad) silmaliigutused koos nüstagmidega (silmamuna kiired tahtmatud liigutused horisontaal- või vertikaalsuunas). 4-7 kuu vanuselt algavad tavaliselt ravile raskesti alluvad krambihood. Võib esineda epileptiline staatus. Epileptiline staatus on eluohtlik seisund, mille korral krambihoog kestab > 5min või esinevad korduvad krambihood, mille vahepeal püsib patsient teadvusetu. Seisund vajab sekkumist vältimaks püsivat ajukahjustust või surma.

Patsiendid ei õpi tavaliselt kõndima ega rääkima, neil võib esineda lihasjäikus, tahtmatud liigutused, toitmiskraskused. Võib esineda vajadus sondiga toitmiseks. Patsientide nägemisvõime võib täielikult kaduda.

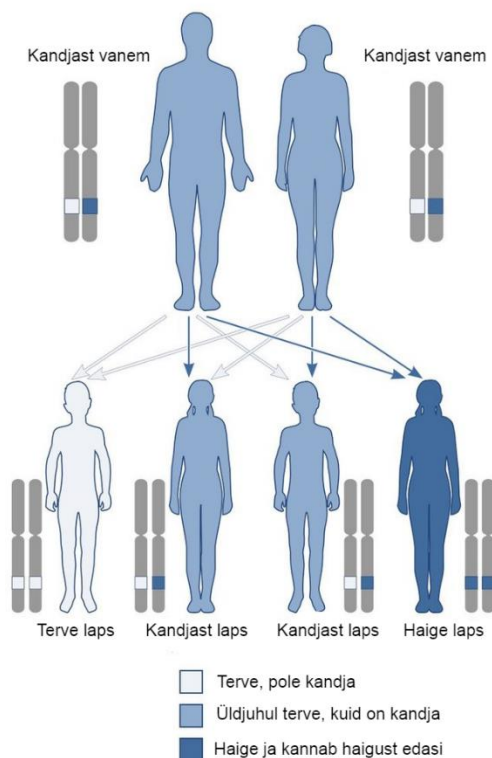
Võib esineda varajast surma aspiratsioon või epilepsia tõttu. Aspiratsioon on söögitorust toidu, vedeliku või maosisu tõmbamine hingamisteedesse. Selle tagajärjel võib tekkida kopsupõletik.

Pärandumine

Seni kirjeldatud muutused päranduvad autosoom-retsessiivselt. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunu mõlemad geenialleelid kannavad muutust.

Sellisel juhul haigestunud isiku kumbki vanem kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on terve ja seega vanematel haigus ei avaldu. Neid nimetatakse haiguse kandjateks (joonis 1).

Autosoomne retsessiivne pärandumisviis



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

ARV1 muutusega isik pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele:

- Kui partner kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on 50%
- Kui partner on samuti homosügoot, siis 100%
- Kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on väga madal, võrreldav tavapopulatsiooniga

Jälgimine ja ravi

Patsiendile määrab epilepsiaravi neuroloog. Kuna haigusega kaasnevad sagedased ja ravile raskesti alluvad epilepsiahood, siis on tõenäoliselt vajalik aegajalt haiglaravi.

Sagedamini kasutatavad ravimid on diasepaam, fenobarbitaal, levetiratsetaam, vigabatriin, topiramaat, lakosamiid ja karbamasepiin.

Prognosis

Esineb tõsine arengu mahajäämus. Sageli esinevad varajased lapse surmad hingamisteede tüsistuste või ravile allumatu epilepsia tõttu.

Kasutatud kirjandus

GeneCards

<https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=ARV1>

OMIM

<https://www.omim.org/>

OrphaNet

<https://www.orpha.net>

Davids, M. *et al* 2020 Homozygous splice-variants in human ARV1 cause GPI-anchor synthesis deficiency. *Molec. Genet. Metab.* 130: 49-57, 2020.

<https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2020.02.005> Get rights and content

Buhayen, F. A. M. *et al* 2025. Identification of ARV1 Gene Mutations in Three Pediatric Cases of Developmental and Epileptic Encephalopathy. *Cureus*, 17(4), e82903.

<https://doi.org/10.7759/cureus.8290>