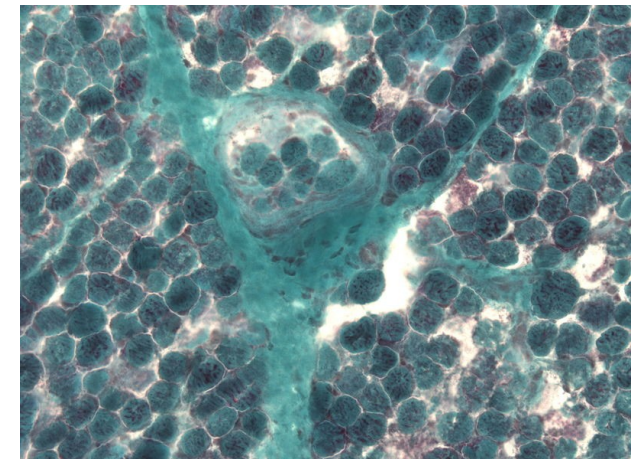
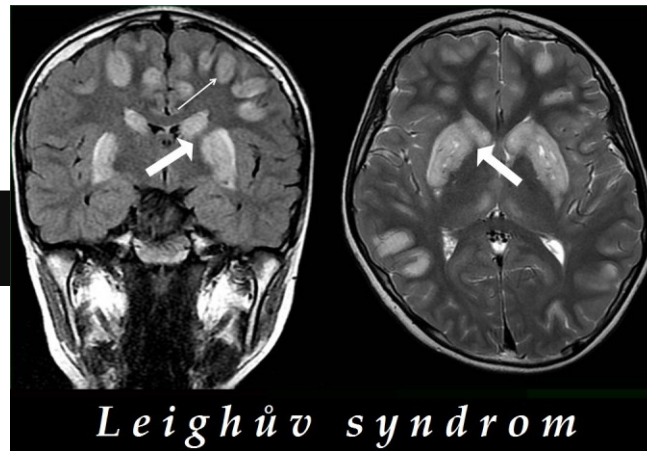




V SYNDRÓM

Oľga Kadašová
F15065

LEIGHUV SYNDROM



- Subakútna nekrotizujúca encefalomyopatia
- Progresívne neurologické ochorenie – lézie mozgového kmeňa a bazálnych ganglií (poškodenie CNS)
- Porucha metabolizmu sacharidov
- Mutácia jadrovej DNA aj mtDNA (známych približne 30 mutácií)
- Príznaky sa prejavia v prvom roku života, smrť prichádza o niekoľko rokov
- Výskyt v adolescentnom veku vzácny

ETIOLÓGIA

- viacero príčin, ktoré vedú k poruche produkcie aeróbnej energie (porucha v komplexe pyruvátdehydrogenáza, porucha komplexu dýchacieho reťazca I alebo IV) - chronický nedostatok energie v tele, ktoré vedie k bunkovej smrti (enzymatické vyšetrenie)
- laboratórna diagnostika- laktátová acidóza
- MR- nekrotické ložiská

PREJAV OCHORENIA, DIAGNOSTIKA, LIEČBA

PREJAVY:

- Hnačka, opakované zvracanie
- Problémy s prehltaním a saním
- Úbytok váhy a neprospievanie
- Kojenec- uplakany, viac podráždený
- Generalizované kŕče, tras
- Porucha psychomotorického vývoja
- Hypotonia, dystonia, ataxia
- Postihnutie očných svalov (mimovoľné pohyby)
- Zväčšenie srdcového svalu až srdcové zlyhanie

- Postihnutie periférnych nervov (neuropatická bolesť končatín)
- Postihnutie pľúc – najčastejšia príčina smrti

DIAGNOSTIKA:

Po prejavení typických príznakov nutné dokázanie konkrétnej mutácie geneticky a laboratórne

LIEČBA:

Vzácné ochorenie, ktoré nie je možné liečiť. K predĺženiu života je dôležitá špeciálna diéta- po určení konkrétnej metabolickej poruchy. Nutný individuálny prístup

ZDROJE

<http://www.priznaky-projevy.cz/neurologie-neurochirurgie/leighuv-syndrom-priznaky-projevy-symptomy>

https://www.wikiskripta.eu/w/Mitochondriální_onemocnění

https://en.wikipedia.org/wiki/Leigh_disease

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=506