

Leukodystrofie

Leukodystrofie představuje skupinu geneticky podmíněných chorob, které se projevují morfologickými změnami bílé hmoty centrálního nervového systému. ^[1]

Příčinou leukodystrofií se ukazují být defekty genů, které kódují různé enzymy, jejichž deficitem vznikne porucha metabolismu ovlivňující myelin (např. porucha funkce peroxisomů nebo defekt v metabolismu sfyngolipidů). Základní charakteristikou této skupiny onemocnění je tedy dysfunkce myelinu. Myelin může být poškozen buď ve smyslu **demyelinizace**, tedy ztráty normálně vytvořeného myelinu, a nebo **dysmyelinizace**, tedy ztráty myelinu poškozeného. Jednoduchá demyelinizace je typická pro sudanofilní leukodystrofie (X-ALD, Pelizaeus-Merzbacherova choroba). U dysmyelinizací dochází k ukládání abnormálních lipidů do myelinové pochvy, která je defektní, a při barvení se projevuje metachromázií (metachromatická leukodystrofie).^[1]

Leukodystrofie jsou v centru zájmu několika organizací, patří mezi ně *United Leukodystrophy Foundation* (<https://ulf.org/>), *The Myelin Project* (<https://www.myelin.org/>) a v neposlední řadě *Stennis Foundation for Leukodystrophies* (<http://www.stennisfoundation.org/VjUXZ/ZgOcZ/OegPd/web/>).

Přehled leukodystrofií

- **Pelizaeus-Merzbacherova choroba**
- **Cockaynův syndrom**
- **Alexandrova choroba**
- **Canavanovej choroba**
- **Krabbeho choroba**
- **Metachromatická leukodystrofie**
- **Peroxisomální leukodystrofie - adrenoleukodystrofie (ALD)** – projevuje se progresivním poškozením nejen mozku, ale i nadledviny.
 1. **X-vázaná ALD (X-ALD)**
 2. **Neonatální ALD** – (autozomálně recesivní)
 3. **Refsumova choroba**
 4. **Zellwegerův syndrom**^[1]

Odkazy

Související články

- Peroxisomální onemocnění
- Peroxisomální leukodystrofie
- X-vázaná adrenoleukodystrofie

Externí odkazy

- <https://en.wikipedia.org/wiki/Leukodystrophies>
- <http://www.stennisfoundation.org/VjUXZ/ZgOcZ/OegPd/web/>
- <https://www.myelin.org/>
- <https://ulf.org/>

Reference

1. GOETZ, Christopher G. *Textbook of clinical neurology*. 3. vydání. Philadelphia : Saunders Elsevier, c2007. ISBN 978-1-4160-3618-0.