

白细胞营养不良

白细胞营养不良的同义词

- 遗传性白质疾病
- 遗传性白质脑病

一般讨论;一般交流

白细胞营养不良是一组罕见的，进行性，代谢性，遗传性疾病，会影响大脑，脊髓和周围神经。每种类型的白细胞营养不良都是由特定的基因异常引起的，该异常导致大脑白质（髓鞘）的异常发育或破坏。髓鞘是神经的保护层，没有它，神经将无法正常运作。每种类型的白细胞营养不良都会影响髓鞘的不同部分，从而导致一系列神经系统问题。

体征和症状

某些类型的白细胞营养不良的症状在出生后不久就开始出现，但其他症状则在儿童期甚至成年期发展。每种类型的白细胞营养不良都会影响髓鞘的不同部分，从而导致一系列神经系统问题。脑白质营养不良会导致运动，视力，听力，平衡，进食能力，记忆力，行为和思想方面的问题。白细胞营养不良是进行性疾病，这意味着该疾病的症状会随着时间的流逝而恶化。一些遗传性白质脑病具有稳定的白质异常。

除了先前描述的经典白细胞营养之外，磁共振成像（MRI）显着提高了与髓鞘形成和髓鞘减少相关的遗传性白质疾病的意识。通过MRI和临床模式的新疾病实体已经通过全球医学中心神经病学家的坚定合作进行了定义。尽管下面的列表包括最近已描述的许多疾病，但由于每年都会发现新的白细胞营养不良，因此它并不完整。随着全基因组测序的进步，将会发现更多新的遗传疾病，包括那些影响大脑白质的疾病。

原因

白细胞营养不良是由特定基因异常引起的遗传性疾病，这些异常导致神经系统髓鞘的异常发育或破坏或大脑白质的异常破坏。每种类型的白细胞营养不良都遵循特定的遗传模式，例如常染色体隐性遗传，X连锁隐性遗传或常染色体显性遗传。遗传疾病是由父亲和母亲从染色体上获得的特定性状的基因组合所决定的。

当一个人继承具有相同性状的两个异常基因副本时，就会发生隐性遗传疾病，每个父母都有一个副本。如果一个人收到一个疾病的正常基因和一个基因，那么该人将是该疾病的携带者，但通常不会出现症状。每次怀孕，两个承运人父母都通过缺陷基因并生育一个孩子的风险为25%。每次怀孕都有一个像父母一样带孩子的孩子的风险是50%。一个孩子从父母双方那里获得正常基因并对该特定性状遗传正常的机会为25%。男性和女性的风险相同。

所有个体均携带10-15个异常基因。与无亲属的父母相比，近亲（近亲）的父母携带同一个异常基因的机会更高，这增加了患隐性遗传疾病儿童的风险。

当只需要单个拷贝的异常基因来引起特定疾病时，就会发生显性遗传疾病。异常基因可以从父母一方继承，也可以是受影响个体中新突变（基因改变）的结果（从头突变）。每次怀孕将异常基因从受影响的父母传给后代的风险是50%。男性和女性的风险相同。

X连锁遗传病是由X染色体上的异常基因引起的疾病，主要表现在男性中。X染色体之一上存在缺陷基因的雌性动物是该疾病的携带者。携带者的雌性通常不显示症状，因为雌性具有两个X染色体，并且只有一个携带有缺陷的基因，但可能显示出较轻的症状（例如AMN）。雄性有一个从其母亲那里遗传来的X染色体，如果雄性继承了一个包含缺陷基因的X染色体，他就会患上这种疾病。

与X连锁症的女性携带者每次怀孕都有25%的机会拥有像自己一样的携带者女儿，有25%的机会拥有非携带者的女儿，有25%的机会让儿子受到疾病的感染，以及有25%的机会生一个未受影响的儿子。

如果患有X型连锁疾病的男性能够繁殖，他会将有缺陷的基因传给所有将成为携带者的女儿。雄性不能将X连锁基因传递给儿子，因为雄性总是将Y染色体而不是X染色体传递给雄性后代。

受影响人口

该脑白质营养不良可影响无论是大人还是小孩，但多见于儿童。某些类型的白细胞营养不良对男性和女性的影响均相同，但其他类型的疾病主要影响男性。

相关疾病

以下疾病的症状可能与白细胞营养不良的症状相似。比较可能有助于鉴别诊断：

多发性硬化症（MS）是一种慢性炎症性疾病，会影响大脑和脊髓的髓鞘（中枢神经系统）。它可以是渐进的，复发的或稳定的。MS由称为斑块的小损伤组成，这些斑块在整个大脑和脊髓中随机形成。髓鞘上的这些斑块阻止了神经系统信号的正确传递。白细胞营养障碍中的白质病变比MS中的病变更对称和融合，这可能有助于区分这两种情况。症状可能包括视觉和言语问题，麻木，行走困难以及失去膀胱或肠管。MS同时影响儿童和成人，其原因尚不清楚。

标准疗法

大多数白细胞营养不良的治疗是对症治疗和辅助治疗。药物和物理疗法可能有助于解决痉挛和运动困难。应为癫痫发作提供抗癫痫药，并且周围神经病引起的灼痛感可能对神经性疼痛药有反应。请查看NORD关于白细胞营养障碍特定类型的报告，以获取有关成功疗法的信息。遗传咨询对受影响的个人及其家庭有益。

研究疗法

有关当前临床试验的信息已发布在Internet上，网址为www.clinicaltrials.gov。所有接受美国政府资助的研究，以及一些由私营企业支持的研究，都发布在此政府网站上。

有关在马里兰州贝塞斯达的美国国立卫生研究院（NIH）进行的临床试验的信息，请联系NIH患者招募办公室：

免费电话：（800）411-1222

TTY：（866）411-1010

电子邮件：prpl@cc.nih.gov

有关由私人来源赞助的临床试验的信息，请联系：

www.centerwatch.com

有关在欧洲进行的临床试验的信息，请联系：[https :](https://www.clinicaltrialsregister.eu/)

[//www.clinicaltrialsregister.eu/](https://www.clinicaltrialsregister.eu/)