

:: Neuralginen amyotrofia

Orpha number: [ORPHA2901](#)

YHTEENVETO

Perifeerisen hermoston harvinainen oireyhtymä, johon kuuluu äkillinen, akuutti voimakas yläraajojen kipu, jonka jälkeen seuraa monien lihasten heikkous ja atrofia, joka paranee hitaasti kuukausien tai vuosien aikana. Taudista tunnetaan idiopaattinen (Parsonage-Turnerin oireyhtymä) ja perinnöllinen muoto. Tauti voi esiintyä missä iässä tahansa, mutta useimmiten se ilmenee 20-60-vuotiailla ja on tavallisempi miehillä kuin naisilla. Perinnöllinen muoto alkaa usein aikaisemmin, mutta kliinisesti muodot eivät juuri eroa toisistaan.

Klassisesti (71 %:ssa tapauksia) tauti alkaa äkillisellä säryllä ja polttavalla tai pistävällä kivulla useimmiten olkapäissä, kaulassa ja/tai käsivarsissa ylemmän hartiapunoksen alueella. Tunteja tai viikkoja kivun alkamisen jälkeen kehittyä kiertäjäkalvosimen joihinkin lihaksiin velttohalvaus. Kivut ovat yleensä jatkuvia, pahempia yöllä ja kestävät noin 3 viikkoa. Ristiselän hermopunoksen tai palleahermon alueiden ollessa mukana oireyhtymässä muitakin oireita voi esiintyä. Joillakin perinnöllistä muotoa sairastavilla, joilla on RBBW-geenin pistemutaatio, on oireyhtymälle luonteenomaisia ulkonäköpiirteitä, kuten lähekkäin olevat vinot silmät, epikantuspöimut, soikeat kasvot ja suulakihalkio. Joillakin potilailla on tautimuoto, jossa oireet vuorottelevat oireettomien aikojen kanssa, kun taas toisilla paraneminen on epätäydellistä ja neurologiset oireet jäävät pysyviksi. Oireet toistuvat 75 %:lla idiopaattisessa ja 25 %:lla perinnöllisessä muodossa. Pysyvä kipu kehittyä 2/3:lle potilaista.

Tarkka etiologia on tuntematon, mutta geneettisillä, autoimmuuni- ja ulkoisilla tekijöillä lienee vaikutusta. Hartiapunoksella on alttiutta mekaaniseen vaurioon ja immunologisen reaktion aiheuttamiin äkillisiin oireisiin. Idiopaattista muotoa voi edeltää virusinfektio tai rokotus. Taudin aiheuttajiksi on epäilty bakteeri- ja loisinfektioita, leikkausta ja nukutusta, reumatauteja, traumaa sekä raskautta ja synnytystä. Perinnöllinen muoto liittyy kromosomissa 17q25.3 sijaitsevan SEPT9-alttiusgeenin pistemutaatioon tai duplikaatioon 50 %:ssa tapauksia.

Diagnoosi perustuu tyypillisiin oireisiin ja muiden syiden poissulkuaan laboratoriotutkimuksien, lihassähkökäyrän sekä kaularangan ja hartiapunoksen kuvantamistutkimusten avulla. Jos epäillään perinnöllistä muotoa, voidaan tutkia SEPT9-geenin mutaatioita, mutta koska tauti on



geneettisesti heterogeeninen, negatiivinen tutkimustulos ei sulje pois tautia. Perheissä, joissa alttiusgeenin mutaatio löytyy, perinnöllisyysneuvonta voi olla aiheellista. Taudin tunnistaminen on vaikeaa ja väärät diagnoosit tavallisia.

Hoito on oireenmukaista, kipulääkkeitä ja fysioterapiaa käytetään. Ennuste on tavallisesti hyvä, 70-90 % potilaista toipuu täydellisesti 1-2 vuoden sisällä. Monille jää huono rasituskestävyys ja sairastuneisiin ja niitä kompensoiviin lihaksiin jää koordinaation heikkoutta. Epätäydellinen paraneminen voi huonontaa elämänlaatua, mutta varhainen diagnoosi ja asianmukainen hoito lisäävät täydellisen paranemisen mahdollisuutta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/ 50 000-1/30 000.

Asiantuntija:

- Nens VAN ALFEN

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: January 2013

Translation updated: November 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

