

:: Αλλαντίαση

Αριθμός Orphanet: ORPHA1267

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αλλαντίαση είναι μια σπάνια, επίκτητη νόσος της νευρομυϊκής σύναψης, που χαρακτηρίζεται από φθίνουσα χαλαρή παράλυση που προκαλείται από τις νευροτοξίνες botulinum (BoNTs) και περιλαμβάνει 4 κλινικές μορφές. Η εκτιμώμενη παγκόσμια επίπτωση είναι μικρότερη από 1/1.000.000. Η ετήσια επίπτωση στις δυτικές χώρες υπολογίζεται σε 1/2.000.000. Η περίοδος επώασης διαρκεί συνήθως 12 έως 36 ώρες, μερικές φορές μέχρι 5-8 ημέρες, ανάλογα με την μορφή της νόσου. Η τυπική κλινική εικόνα περιλαμβάνει την συμμετρική παράλυση των κρανιακών νεύρων που ακολουθείται από συμμετρική χαλαρή κινητήριο παράλυση, με χολινεργική δυσαυτονομία. Τα αρχικά συμπτώματα περιλαμβάνουν θόλωση όρασης (π.χ. διπλωπία), με αμφοτερόπλευρη βλεφαρόπτωση, που συνοδεύεται από δυσαυτονομικά συμπτώματα (ξηρό στόμα και μάτια, μυδρίαση, δυσφαγία, δυσαρθρία, κατακράτηση ούρων και δυσκοιλιότητα). Στις σοβαρές μορφές, η παράλυση αφορά το λαιμό, τους ώμους, και εγγύς μύες και ακολουθείται από συμμετοχή των άπω μυών των άνω άκρων, του διαφράγματος και των αναπνευστικών μυών, γεγονός που μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές αναπνευστικές δυσκολίες ή αναπνευστική παύση. Το αισθητήριο σύστημα και οι νοητικές λειτουργίες παραμένουν ανεπηρέαστες. Οι κλινικές εκδηλώσεις είναι κοινές σε όλες τις μορφές, ανεξάρτητα από την αιτία. Η τροφογενής αλλαντίαση (βλ. αυτόν τον όρο) που προκαλείται από την κατανάλωση τροφίμων που έχουν μολυνθεί με BoNTs (σπιτικά παραδοσιακά ή κονσερβοποιημένα τρόφιμα-, ζαμπόν, τα προϊόντα χοιρινού κρέατος, κ.λπ.) είναι η πιο συχνή μορφή της αλλαντίαςης σε ενήλικες. Ο εντερικός αποικισμός από το *Clostridium botulinum* και η επί τόπου παραγωγή τοξινών παρατηρείται σε βρέφη (αλλαντίαση νηπίων) και σε ορισμένους ενήλικους ασθενείς με παράγοντες κινδύνου (εντερική αλλαντίαςης ενηλίκων. Δείτε αυτούς τους όρους). Η αλλαντίαση τραύματος (ή εμβολιασμός), μέσω μόλυνσης των πληγών, είναι σπάνια και εμφανίζεται κυρίως σε χρήστες ενδοφλέβιων ναρκωτικών. Έχουν επίσης αναφερθεί η αλλαντίαση εισπνοής και η ιατρογενής αλλαντίαση (βλ. αυτούς τους όρους). Η αλλαντίαση οφείλεται σε BoNTs που παράγονται από το βακτήριο *C. botulinum* και, πολύ σπάνια, από ορισμένα συναφή κλωστρίδια, σε σχήμα ράβδου, αυστηρώς αναερόβια βακτήρια και βακτήρια που σχηματίζουν σπόρια δηλαδή τα νευρο-τοξικά στελέχη του *C. baratii* και του *C. butyricum*. Υπάρχουν επτά τύποι BoNTs (A έως G), με διαφορετικές αντιγονικές ιδιότητες. Οι τύποι A, B, E και, σπανιότερα ο F, συνδέονται με την ανθρώπινη αλλαντίαση. Από το σημείο της απορρόφησης ή εισρόφησης, τα BoNTs διαχέονται μέσω του αίματος στην προσυναπτική μεμβράνη των σκελετικών και των αυτόνομων χολινεργικών νεύρων. Τα BoNT δεσμεύονται και εισέρχονται στα περιφερικά χολινεργικά τερματικά και προκαλούν παύση της απελευθέρωσης ακετυλοχολίνης, με επακόλουθη χαλαρή παράλυση. Η διάγνωση στο πρώτο στάδιο είναι ουσιαστικά κλινική. Το ηλεκτρομυογράφημα (EMG) χαρακτηρίζεται από ένα μοτίβο από σύντομα, μικρά, άφθονα δυναμικά (BSAPs). Η επιβεβαίωση βασίζεται στην ανίχνευση BoNT στον ορό, στα κόπρανα, και / ή σε δείγματα τροφίμων. Η ανίχνευση της αλλαντικής τοξίνης που



παράγει το *Clostridium* σε καλλιέργειες από κόπρανα και τα τρόφιμα ή δείγματα της πληγής υποστηρίζει επίσης τη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση, ανάλογα με την μορφή της νόσου σε ενήλικες ή νήπια, περιλαμβάνει τα: μυασθένεια, σύνδρομο Guillain-Barré (και σύνδρομο Miller Fisher), σύνδρομο Lambert-Eaton (βλέπε αυτούς τους όρους), βακτηριακή και χημική τροφική δηλητηρίαση ή δηλητηρίαση από χημικές ουσίες. Η θεραπεία είναι συμπτωματική. Η διαχείριση βασίζεται σε υποστηρικτική φροντίδα και αναπνευστική υποστήριξη με ανάρρωση, σε σοβαρές περιπτώσεις, σε μονάδα εντατικής θεραπείας (ΜΕΘ). Η θεραπεία με αντι-τοξίνη είναι αποτελεσματική όταν χορηγείται κατά την εκδήλωση των συμπτωμάτων. Στην Ευρώπη, το σκεύασμα που διατίθεται σήμερα για τους ενήλικες είναι τρισθενές (αντι-A, B, E). Είναι επίσης διαθέσιμο ένα επτασθενές προϊόν (αντι-A έως G) το. Στις ΗΠΑ, διανέμονται οι δισθενείς (αντι A, B) και η μονοσθενής (αντι-E) αντιτοξίνες. Για την παιδική αλλαντίαση, είναι διαθέσιμο ανθρώπινο παράγωγο της αλλαντικής άνοσοσφαιρίνης (BIG-IV, αντι-AB). Η πρόγνωση ποικίλλει ανάλογα με τις διάφορες μορφές της αλλαντίασης, αλλά γενικά συσχετίζεται με την ταχύτητα της διάγνωσης και της ιατρικής βοήθειας. Ο θάνατος που προκύπτει από αναπνευστική ανεπάρκεια είναι σπάνιος, όταν οι ασθενείς λαμβάνουν την κατάλληλη ιατρική βοήθεια.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ. Michel Poroff

Μετάφραση - Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011

Μετάφραση: Μάρτιος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

