

:: Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου

Αριθμός Orphanet:1183

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου είναι μια επίκτητη νευρολογική διαταραχή που εκδηλώνεται σε παιδιά ως αποτέλεσμα της παρουσίας νευροβλαστώματος (παρaneoπλασματικό σύνδρομο) ή, σπανιότερα, μιας ιογενούς λοίμωξης. Η συχνότητα εμφάνισης εκτιμάται περίπου σε 1 νέα περίπτωση ανά πέντε εκατομμύρια κατοίκους, ανά έτος. Τρία από τα ακόλουθα τέσσερα κριτήρια πρέπει να είναι παρόντα κατά τη διάγνωση: οψόκλονος (ακούσιες, γρήγορες κινήσεις των οφθαλμών), αταξία / μυοκλονίες, διαταραχές συμπεριφοράς και ύπνου και νευροβλάστωμα. Τα νευροβλαστώματα είναι παρόντα στο 80% των περιπτώσεων. Οι πιο αποτελεσματικές μέθοδοι για την ανίχνευση αυτού του όγκου είναι η μαγνητική τομογραφία με έγχυση γαδολινίου σε ολόκληρο το σώμα ή η ελικοειδής σάρωση που εστιάζει στην παρασπονδυλική περιοχή. Η αντιμετώπιση απαιτεί εκτομή του όγκου, με υψηλή δόση εφόδου κορτικοστεροειδών και, εάν τα συμπτώματα επιμένουν, ένεση ανοσοσφαιρινών, χορήγηση κυκλοφωσφαμίδης ή πλασμαφαίρεση, ή χορήγηση του αντι-CD20 μονοκλωνικού αντισώματος. Η ογκολογική έκβαση του νευροβλαστώματος που σχετίζεται με αυτό το σύνδρομο είναι συνήθως ευνοϊκή. Ωστόσο, σε μερικά παιδιά, οι συμπεριφορικές και γνωστικές εκδηλώσεις ανταποκρίνονται μόνο εν μέρει στην θεραπευτική αγωγή.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Marc TARDIEU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2006

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2014



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.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

