

:: Βρεφική νευροαξονική δυστροφία

Αριθμός Orphanet: 35069

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η βρεφική νευροαξονική δυστροφία / άτυπη νευροαξονική δυστροφία (INAD / άτυπο NAD) είναι ένα είδος νευροεκφύλισης με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο (NBIA, δείτε αυτόν τον όρο), που χαρακτηρίζεται από ψυχοκινητική καθυστέρηση και παλινδρόμηση, αυξανόμενη νευρολογική συμμετοχή με συμμετρικά σημεία πυραμιδικής οδού και σπαστική τετραπληγία. Η INAD μπορεί να είναι κλασική ή άτυπη και οι ασθενείς εμφανίζουν συμπτώματα που βρίσκονται σε οποιοδήποτε σημείο του συνεχούς φάσματος μεταξύ των δύο.

Ο επιπολασμός είναι άγνωστος, αλλά έχουν περιγραφεί περισσότερες από 150 περιπτώσεις, εκ των οποίων η πλειοψηφία είναι κλασική INAD.

Η κλασική INAD εμφανίζεται συνήθως στις ηλικίες μεταξύ έξι μηνών έως τριών ετών, με ψυχοκινητική καθυστέρηση και παλινδρόμηση, καθυστέρηση ή διαταραχή της βάδισης. Χαρακτηρίζεται από πρώιμη υποτονία του κορμού που εξελίσσεται σε τετραπάρηση (συνήθως σπαστική, αλλά μπορεί να είναι χωρίς αντανακλαστικά) και άνοια. Τα οφθαλμολογικά συμπτώματα είναι γενικά πρώιμα και προέχοντα καθώς περιλαμβάνουν στραβισμό, εκκρεμοειδή νυσταγμό, ασυντόνιστες κινήσεις των ματιών, οπτική ατροφία και απώλεια της όρασης. Σπασμοί εκδηλώνονται σε μια μειοψηφία ασθενών. Η έναρξη της άτυπης INAD είναι συνήθως στην πρώιμη παιδική ηλικία, αλλά μπορεί να εμφανισθεί και αργότερα μέχρι τα τέλη της εφηβείας και η εξέλιξη να είναι πιο αργή. Ως αποτέλεσμα της βραδύτερης εξέλιξης οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάσουν με καθυστέρηση λόγου και μαθησιακές διαταραχές που περιλαμβάνουν την παρορμητικότητα, την ελλειμματική προσοχή και την συναισθηματική αστάθεια. Η τετραπάρηση εμφανίζεται αργά στην πορεία της νόσου, δεν είναι απαραίτητο να έχει προηγηθεί κορμική υποτονία και οι ασθενείς είναι πιο πιθανό να έχουν προοδευτική δυστονία και δυσαρθρία. Η οπτική ατροφία, ο νυσταγμός και οι σπασμοί εμφανίζονται όπως και στην κλασική INAD.

Η πλειοψηφία των ασθενών με INAD και άτυπη INAD αναπτύσσουν παρεγκεφαλιδική ατροφία ορατή στη MRI σε σχετικά νεαρή ηλικία. Αυτό, σε συνδυασμό με την παρουσία υψηλών επιπέδων σιδήρου στον εγκέφαλο ή την οπτική ατροφία, υποδεικνύουν τη διάγνωση. Οι γενετικές εξετάσεις επιβεβαιώνουν την διάγνωση.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την βρεφική νευρωνική κηροειδή λιποφουσκίνωση, την αταξία-τηλεαγγειεκτασία και την κληρονομική αταξία (δείτε τους όρους αυτούς), αν και η ατροφία παρουσιάζεται συνήθως αργότερα σε αυτές τις διαταραχές, άλλες μορφές NBIA, συμπεριλαμβανομένων της νευροεκφύλισης που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση (PKAN, δείτε αυτόν τον όρο) που χαρακτηρίζεται από το σημείο «του ματιού της τίγρης» που δεν



παρατηρείται στην INAD, την βρεφική GM2 γαγγλιοσίδωση, τη νόσο Niemann-Pick τύπου C, τον αυτισμό και την νόσο του Menkes (δείτε αυτούς τους όρους).

Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή, εάν οι μεταλλάξεις που προκαλούν τη νόσο στην οικογένεια είναι γνωστές.

Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Η θεραπεία είναι παρηγορητική και περιλαμβάνει φαρμακευτική αντιμετώπιση της σπαστικότητας και των σπασμών, από του στόματος ή ενδοραχιαία βακλοφαίνη για τα άτομα με σημαντική δυστονία, φυσιοθεραπευτική αγωγή της σπαστικότητας και παρεμβάσεις, όπως ο ρινογαστρικός σωλήνας σίτισης ή η τραχειοστομία για την πρόληψη της πνευμονίας από εισρόφηση. Θεραπεία αποσιδήρωσης δεν συνιστάται προς το παρόν.

Η εξέλιξη του κλασικού INAD είναι συνήθως γρήγορη και πολλά παιδιά δεν μαθαίνουν να περπατούν. Σοβαρή σπαστικότητα, προοδευτική εξασθένηση των γνωστικών λειτουργιών και της όρασης μπορεί να οδηγήσουν σε μια φυτική κατάσταση. Πολλοί ασθενείς που έχουν προσβληθεί δεν επιβιώνουν μετά την πρώτη δεκαετία τους, αλλά κάποιοι επιβιώνουν στην εφηβεία ή αργότερα. Η διάρκεια ζωής των άτυπων INAD δεν είναι γνωστή, αλλά αναμένεται να είναι μεγαλύτερη από εκείνη που παρατηρείται στη κλασική INAD.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Allison GREGORY
- Pr Susan HAYFLICK

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2010

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.

