

## :: Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την Κίνηση του Παντοθενικού

Αριθμός Orphanet: 157850

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την κίνηση του παντοθενικού (PKAN) είναι ο πιο κοινός τύπος νευροεκφύλισης με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο (NBIA; δείτε αυτόν τον όρο), μια σπάνια νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από προοδευτική εξωπυραμιδική δυσλειτουργία (δυστονία, ακαμψία, χορειοαθέτωση), συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο και σφαιροειδών στους νευράξονες στο κεντρικό νευρικό σύστημα. Ο επιπολασμός εκτιμάται σε 1-2/1.000.000. Η κλασική μορφή PKAN (75% των περιπτώσεων) χαρακτηρίζεται από πρώιμη έναρξη, συνήθως πριν την ηλικία των έξι ετών και ταχεία εξέλιξη. Η άτυπη PKAN (25% των περιπτώσεων) έχει πιο όψιμη έναρξη, μεταξύ των 13 και 14 ετών και βραδύτερη εξέλιξη. Υπάρχει μια συνέχεια μεταξύ των δύο τύπων και οι ασθενείς μπορεί να εμφανίζουν συμπτώματα οπουδήποτε κατά μήκος αυτής της συνέχειας. Στην κλασική PKAN, οι ασθενείς εμφανίζουν διαταραχή της βάδισης και πτώσεις, που συχνά σχετίζονται με δυστονία, δυσκαμψία, διαταραχή ισορροπίας, ή σπαστικότητα, και συνήθως χάνουν την ικανότητα να περπατούν 10-15 χρόνια μετά την εκδήλωση της νόσου. Επεισόδια ραγδαίας επιδείνωσης, τα οποία μπορεί να περιλαμβάνουν δυστονικό status, συμβαίνουν με παρεμβαλλόμενες μακρύτερες περιόδους σχετικής σταθερότητας. Μπορεί να εκδηλωθεί αναπτυξιακή καθυστέρηση (κυρίως κινητική, ενώ σε ορισμένες φορές είναι σφαιρική). Οι ασθενείς συχνά αναπτύσσουν μελαχρωστική εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς και δυσαρθρία. Αργότερα στην πορεία της νόσου εμφανίζονται συχνές επιπλοκές όπως δυσφαγία, γαστρο-οισοφαγική παλινδρόμηση, χρόνια δυσκοιλιότητα, πνευμονία από εισρόφηση και υποσιτισμός. Στην άτυπη PKAN, οι ασθενείς εμφανίζουν δυσκολία στην ομιλία, ήπιες ανωμαλίες στη βάδιση, εμφανή ψυχιατρικά συμπτώματα που μπορεί να περιλαμβάνουν κατάθλιψη, συναισθηματική αστάθεια, παρορμητικότητα, ή βίαια ξεσπάσματα, μελαχρωστική εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς (λιγότερο συχνά από ό, τι στο κλασικό PKAN) και τόσο λεκτικό όσο και κινητικό tourettism. Η κινητική συμμετοχή είναι γενικά λιγότερο σοβαρή και απώλεια της κινητικότητας εμφανίζεται 15-40 χρόνια από την εκδήλωση της νόσου. Ο συνδυασμός με την υπερπροβηταλιποπρωτεϊναιμία, ακανθοκυττάρωση και μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια (σύνδρομο HARP) είναι εντός του φάσματος PKAN. Ο PKAN προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *PANK2* (20p13-p12.3). Συνήθως υποπτευόμαστε τον PKAN μετά από την ένδειξη στη μαγνητική τομογραφία του κλασικού σημείου « του ματιού της τίγρης», μιας κεντρικής περιοχής με σήμα αυξημένης έντασης, που περιβάλλεται από ένα χείλος με σήμα μειωμένης έντασης στις στεφανιαίες ή εγκάρσιες T2 σταθμισμένες εικόνες της ωχρής σφαίρας. Η γενετική ανάλυση απαιτείται για να επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη νόσο του Wilson (βλ. τον όρο αυτό), η οποία αποκλείεται από την φυσιολογική συγκέντρωση σερουλοπλασμίνης πλάσματος ή του μεταβολισμού του χαλκού, καθώς και άλλα είδη NBIA, τα οποία μπορούν να διαφοροποιηθούν με τα ευρήματα της MRI και των γενετικών εξετάσεων. Ο προγεννητικός έλεγχος είναι διαθέσιμος, εάν έχουν ήδη εντοπιστεί και οι δύο μεταλλάξεις που προκαλούν την ασθένεια στα πάσχοντα μέλη της οικογένειας. Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Η



Θεραπεία στοχεύει στην ανακούφιση των συμπτωμάτων και περιλαμβάνει την βακλοφένη (από του στόματος ή ενδοραχιαία αντλία), την τριεξυφαινιδύλη για την δυστονία και την σπαστικότητα, και τοξίνη της αλλαντίασης για ασθενείς των οποίων η ποιότητα ζωής μπορεί να βελτιωθεί με την θεραπεία μιας περιορισμένης περιοχής του σώματος. Οι ασθενείς με PKAN συνήθως δεν επωφελούνται από την L-dopa. Η εν τω βάθει διέγερση του εγκεφάλου (DBS) μπορεί να ανακουφίσει από ορισμένα συμπτώματα. Απαιτείται η συχνή επαφή με τους ασθενείς και η ρύθμιση της αγωγής για να διατηρηθεί όσο δυνατόν υψηλότερα γίνεται η ποιότητα ζωής. Μπορεί να απαιτηθεί διαιτητική αξιολόγηση, σίτιση με σωλήνα γαστροστομίας και οδοντιατρικές εξαγωγές (στις περιπτώσεις με σοβαρή στοματοπαρειογλωσσική δυστονία). Η PKAN είναι μια προοδευτική διαταραχή όπου χάνονται δεξιότητες και συνήθως δεν επανακτούνται. Ο ρυθμός εξέλιξης συσχετίζεται με την ηλικία έναρξης της νόσου/ οι ασθενείς με πρώιμα συμπτώματα επιβαρύνονται πιο γρήγορα. Το προσδόκιμο επιβίωσης είναι ποικίλλει, αλλά μπορεί να συμβεί πρόωρος θάνατος.

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: Ιούλιος 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.

---

