

:: Κληρονομική Σπαστική Παραπληγία

Αριθμός Orphanet: 685

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η κληρονομική σπαστική παραπληγία (HSP) περιλαμβάνει μία γενετικά και κλινικά ετερογενή ομάδα νευροεκφυλιστικών διαταραχών, που χαρακτηρίζονται από προοδευτική αύξηση των αντανακλαστικών και σπαστικότητα των κάτω άκρων. Η HSP εκτιμάται ότι επηρεάζει 1 στα 20.000 άτομα στο γενικό πληθυσμό της Ευρώπης, με ποικίλη συχνότητα σε διαφορετικούς πληθυσμούς (από 1.3 έως 9 / στα 100.000 άτομα). Κλινικά, η HSPs μπορεί να διαιρεθεί σε δύο κύριες ομάδες: αμιγή και σύνθετη μορφή. Η αμιγής HSPs χαρακτηρίζεται από αργή προοδευτική σπαστικότητα των κάτω άκρων και αδυναμία, που συχνά συνδέονται με υπερτονκές διαταραχές των ουροφόρων οδών, ήπια μείωση της παλλαισθησίας των κάτω άκρων και περιστασιακά, της αίσθησης της θέσης των αρθρώσεων. Η σύνθετη μορφή HSP χαρακτηρίζεται από την παρουσία πρόσθετων νευρολογικών ή μη νευρολογικών λειτουργιών. Η HSP μπορεί να κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατητικό, αυτοσωματικό υπολειπόμενο ή φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο και υπάρχουν πολλαπλές υπολειπόμενες και επικρατητικές μορφές. Η πλειοψηφία των οικογενειών που έχουν αναφερθεί (70-80 %) παρουσιάζουν αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο κληρονομικότητας, ενώ οι υπόλοιπες περιπτώσεις ακολουθούν ένα υπολειπόμενο τρόπο. Μέχρι σήμερα, έχουν χαρτογραφηθεί 31 διαφορετικές θέσεις υπεύθυνες για την αμιγή και την σύνθετη HSP. Παρά το μεγάλο και αυξανόμενο αριθμό θέσεων HSP που έχουν χαρτογραφηθεί, μόνο έντεκα αυτοσωματικά και δύο φυλοσύνδετα γονίδια έχουν ταυτοποιηθεί μέχρι σήμερα και παραμένει να διευκρινιστεί η σαφής γενετική βάση για τις περισσότερες μορφές της HSP. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εξέταση. Εντούτοις, πρόσθετοι έλεγχοι (απεικόνιση, ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, μέτρηση λιπαρών οξέων μακράς αλύσου, ηλεκτρομυογράφημα και ορολογικές εξετάσεις για τον ανθρώπινο λεμφοτροπικό ιό τύπου 1 των T –κυττάρων (HTLVI)) χρειάζονται για να αποκλείσουν από τη διαφορική διάγνωση άλλα σύνδρομα (σκλήρυνση κατά πλάκας, ανεπάρκεια βιταμίνης B12, δυστονία που ανταποκρίνεται στη ντόπα, αμυοτροφική ή πρωτοπαθής πλάγια σκλήρυνση, ανιούσα κληρονομική σπαστική παράλυση και σπαστική παραπληγία που προκαλούνται από λοίμωξη με HTLVI). Η αντιμετώπιση είναι συμπτωματική (μυοχαλαρωτικά φάρμακα, λειτουργική αποκατάσταση).

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Marco SERI
- Pr Enza Maria VALENTE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια



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

- ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2006

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.

