

## :: Οπτική Νευρομυελίτιδα

Αριθμός Orphanet:71211

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η οπτική νευρομυελίτιδα (NMO) και οι διαταραχές του φάσματος της NMO είναι φλεγμονώδεις ασθένειες απομυελίνωσης του κεντρικού νευρικού συστήματος που χαρακτηρίζονται κυρίως από επεισόδια ετερόπλευρης ή αμφοτερόπλευρης οπτικής νευρίτιδας (ON) και οξείας μυελίτιδας. Η NMO έχει παγκόσμια κατανομή και εκτιμώμενο επιπολασμό 1-2/100.000. Οι ασθενείς παρουσιάζουν οξεία, συχνά σοβαρά, επεισόδια τύφλωσης και παραπάρεσης ή τετραπληγίας, που συνοδεύονται από αισθητηριακές διαταραχές και διαταραχές του σφιγκτήρα. Οι περισσότεροι ασθενείς εμφανίζουν υποτροπιάζουσες εξάρσεις (που χωρίζονται από μήνες ή και χρόνια με μερική αποκατάσταση), συνήθως με διαδοχικά επεισόδια δείκτες ON και μυελίτιδος. Η υποτροπιάζουσα πορεία είναι πιο συχνή στις γυναίκες και σχεδόν το 90% των ασθενών είναι γυναίκες (συνήθως αργά μεσήλικες). Σπανιότερα, η πορεία της νόσου είναι μονοφασική, με σχεδόν ταυτόχρονη επεισόδια δείκτες ON και μυελίτιδας. Αυτή η μορφή μπορεί να παρατηρηθεί σε νεότερα άτομα ανεξαρτήτως φύλου. Σπάνια, οι ασθενείς βιώνουν άλλες νευρολογικές εκδηλώσεις, συμπεριλαμβανομένων δυσεπίλυτων εμέτων και τναυτίας που οφείλονται σε φλεγμονή του μυελού, ενδοκρινικές και διαταραχές του ύπνου που οφείλονται στη συμμετοχή του υποθαλάμου, και επεισόδια εγκεφαλικού οιδήματος που μπορεί να προκαλέσει σύγχυση ή κώμα. Οι ασθενείς με NMO συχνά έχουν άλλες συστηματικές αυτοάνοσες διαταραχές, όπως ο συστηματικός ερυθματώδης λύκος (ΣΕΛ), σύνδρομο Sjögren ή μασσθένεια gravis του (βλ. αυτούς τους όρους). Η αιτιολογία είναι άγνωστη, αλλά η NMO πιστεύεται ότι είναι μια αυτοάνοση ασθένεια που συνδέεται με αυτοαντισώματα έναντι της ακουαπορίνης-4. Η διάγνωση είναι κυρίως κλινική, αλλά η εύρεση βλαβών του νωτιαίου μυελού που εκτείνονται σε πάνω από τρία ή περισσότερα σπονδυλικά τμήματα κατά τη διάρκεια οξείας εκδήλωσης της μυελίτιδας στο MRI είναι χρήσιμη στη διαφοροποίηση αυτής της διαταραχής από την σκλήρυνση κατά πλάκας (MS), όπως είναι και τα φυσιολογικά ευρήματα MRI εγκεφάλου στα πρώτα στάδια της NMO. Η ειδικότητα της ανίχνευσης αντισωμάτων ακουαπορίνης-4 επιτρέπει τη διάγνωση της NMO στις περιπτώσεις όπου η κλινική διάγνωση είναι λιγότερο απλή, όπως σε ασθενείς με πρώτο συμβάν εγκάρσια μυελίτιδα ή σε ασθενείς με άτυπες βλάβες του εγκεφάλου (αυτοί οι ασθενείς λέγεται ότι έχουν διαταραχές του φάσματος της NMO). Η Ασιατική οφθαλμονωτιαία MS (OSMS) είναι μια μορφή υποτροπιάζουσας ΣΚΠ που περιγράφεται στην Ιαπωνία και στοχεύει επιλεκτικά το οπτικό νεύρο και το νωτιαίο μυελό. Η παρουσία μιας μεγάλης βλάβης του νωτιαίου μυελού κατά την διάρκεια της οξείας φάσης της μυελίτιδας δεν απαιτείται για τη διάγνωση της ασιατικής OSMS. Πολλοί ασθενείς με αυτή τη διάγνωση έχουν NMO και αντισώματα ακουαπορίνης-4, αλλά μερικοί τελικά αναγνωρίζονται να έχουν πρωτότυπη MS. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την MS, την ιδιοπαθή, την από ιούς, την παρανεοπλασματική μυελίτιδα, καθώς και νοσήματα του συνδετικού ιστού (π.χ. ΣΕΛ) που σχετίζονται με μυελίτιδα, την ισχαιμική οπτική νευροπάθεια και νοσήματα του συνδετικού ιστού που σχετίζονται με οπτικές νευροπάθειες (δείτε αυτούς τους όρους). Κατά την οξεία φάση χορηγούνται υψηλές δόσεις κορτικοστεροειδών ενδοφλεβίως και



εάν αυτό αποτύχει, χρησιμοποιείται η πλασμαφαίρεση. Μακροχρόνιες θεραπείες συντήρησης είναι τα ανοσοκατασταλτικά φάρμακα (αζαθειοπρίνη ή μυκοφαινολάτη μοφετίλ), σε συνδυασμό με κορτικοστεροειδή σε ορισμένους ασθενείς, ή θεραπεία με ριτουξιμάμπη. Η πρόγνωση ποικίλει: οι ασθενείς μπορεί να ανακάμψουν πλήρως μετά τις μεμονωμένες εξάρσεις, αλλά συνήθως είναι συχνά υπολειπόμενα και μερικές φορές σοβαρά, νευρολογικά ελλείμματα. Αν δεν διαγνωσθεί ή δεν χορηγηθεί θεραπεία, έως και το 30% των ασθενών μπορεί να καταλήξει στα πρώτα 5 χρόνια της ασθένειας από μια έξαρση σοβαρής μυελίτιδας που οδηγεί σε αναπνευστική ανεπάρκεια. Ένα υψηλό ποσοστό των ασθενών θα χάσει την όραση από τον ένα ή και τους δύο οφθαλμούς και / ή θα έχει σημαντική υπολειμματική παραπάρεση. Η επίδραση της πρώιμης θεραπείας με ένα αποτελεσματικό μακροχρόνιο παράγοντα είναι άγνωστη, αλλά τα τρέχοντα στοιχεία δείχνουν ότι ο δείκτης προσβολής μπορεί να μειωθεί κατά περισσότερο από 50% με την αποτελεσματική ανοσοκατασταλτική θεραπεία.

#### Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Brian WEINSHENKER
- Dr Dean WINGERCHUK

#### Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2009

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

---

