

:: Προϊούσα υπερπυρηνική παράλυση

Αριθμός Orphanet: 683

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η προϊούσα υπερπυρηνική παράλυση (PSP) είναι μια σπάνια νευροεκφυλιστική νόσος όψιμης έναρξης, που χαρακτηρίζεται από υπερπυρηνική παράλυση του βλέμματος, ορθοστατική αστάθεια, προοδευτική δυσκαμψία και ήπια άνοια.

Ο επιπολασμός της νόσου συντηρητικά υπολογίζεται κατά προσέγγιση σε 1/16.600 άτομα.

Η PSP εκδηλώνεται συνήθως κατά την έκτη και έβδομη δεκαετία ζωής. Έχουν περιγραφεί πέντε κλινικές παραλλαγές με κλινικοπαθολογικούς συσχετισμούς: η κλασική PSP (σύνδρομο Richardson) και τέσσερις άτυπες παραλλαγές, που περιλαμβάνουν την PSP με παρκινσονισμό (PSP-P), την PSP με καθαρή ακινησία και «πάγωμα» της βάδισης (PSP-PAGF), την PSP με φλοιοβασικό σύνδρομο (PSP-CBS) και την PSP με προϊούσα μη -ρέουσα αφασία (PSP-PNFA) (βλέπε αυτούς τους όρους). Το σύνδρομο Richardson είναι η πιο συχνή κλινική μορφή και εκδηλώνεται με ασταθές βάδισμα, πτώσεις λόγω ορθοστατικής αστάθειας, γνωστική διαταραχή και επιβράδυνση των κάθετων σακκαδικών οφθαλμικών κινήσεων. Με την πρόοδο της νόσου οι ασθενείς αναπτύσσουν προβλήματα όπως διαταραχές στην ομιλία, υπερπυρηνική παράλυση του βλέμματος και δυσχέρεια στην κατάποση. Η PSP-P χαρακτηρίζεται περισσότερο από έντονο πρώιμο παρκινσονισμό (τρόμος, βραδυκινησία των άκρων, αξονική δυσκαμψία και δυσκαμψία των άκρων), παρά από πτώσεις και γνωστικές μεταβολές. Με την πάροδο των ετών, οι ασθενείς αναπτύσσουν τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Richardson. Η PSP-PAGF χαρακτηρίζεται από προοδευτικό «πάγωμα» της βάδισης, της ομιλίας και της γραφής κατά τα πρώτα στάδια της νόσου. Αργότερα, μπορεί να παρατηρηθεί αξονική δυσκαμψία και ακινησία του προσώπου, ενώ η υπερπυρηνική παράλυση της καθοδικής κίνησης των οφθαλμών μπορεί να εμφανιστεί μετά μια δεκαετία. Η PSP-CBS χαρακτηρίζεται από προοδευτική, ασύμμετρη δυσπραξία, δυσκαμψία των άκρων, βραδυκινησία και προοδευτική ορθοστατική αστάθεια. Η PSP-PNFA χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες της ομιλίας (απραξία του λόγου, αναγραμματισμός, φωνητικά λάθη). Κινητικά συμπτώματα εμφανίζονται αργότερα κατά την πορεία της νόσου. Η PSP χαρακτηρίζεται νευροπαθολογικά από απώλεια νευρώνων, γλοίωση με αστροκυτταρικές πλάκες και συσσώρευση ταου-ανοσοαντιδραστικών νευροϊνωματωδών μαζών σε συγκεκριμένες περιοχές του εγκεφάλου. Οι διαφορές στο ρυθμό και τις περιοχές συσσώρευσης των φωσφορυλιωμένων ταου-πρωτεϊνών σχετίζονται με τις πέντε κλινικές παραλλαγές της νόσου.

Η PSP είναι μια νόσος που οφείλεται στην πρωτεΐνη τάου (tauopathy 4R) που χαρακτηρίζεται από την επικράτηση των τάου ισομορφών (εξόνιο 10) που περιέχουν 4 επαναλαμβανόμενες περιοχές και ένα χαρακτηριστικό βιοχημικό προφίλ (ζεύγη tau 64 και tau 69). Ο υποαπλότυπος H1c του απλοτύπου H1 του γονιδίου *MAPT* συνιστά παράγοντα κινδύνου για την εμφάνιση της νόσου. Η PSP χαρακτηρίζεται επίσης από ελλείμματα σε αρκετά συστήματα νευροδιαβιβαστών (π.χ. ντοπαμινεργικό, χολινεργικό, γκαμπανεργικό). Οι παράγοντες που



ευθύνονται για την έναρξη της τάου-νευροεκφύλισης δεν είναι γνωστοί.

Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα και τη νευροψυχολογική εκτίμηση.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη νόσο του Parkinson και άλλες άτυπες παρκινσονικές διαταραχές (APD), όπως πολυσυστηματική ατροφία και φλοιοβασική εκφύλιση (βλέπε αυτού τους όρους). Παρόμοιες διαταραχές της κίνησης των οφθαλμών μπορεί να παρατηρηθούν στη νόσο Niemann-Pick (τύπος C) και στη νόσο του Whipple (βλέπε αυτού τους όρους).

Δεν υπάρχει θεραπεία για τη συγκεκριμένη νόσο. Ορισμένα φάρμακα, αναλόγως με την κλινική παραλλαγή, μπορεί να ελαττώσουν τη νοσηρότητα και να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής (π.χ. οι ασθενείς με PSP-P ανταποκρίνονται σε θεραπεία με λεβοντόπα). Η αμανταδίνη μπορεί να βελτιώσει το πάγωμα της βάδισης και άλλα αντιχολινεργικά σκευάσματα μερικές φορές βελτιώνουν τις διαταραχές στη φωνή και την ομιλία.

Οι ασθενείς καθλώνονται προοδευτικά σε αναπηρική καρέκλα λόγω των συχνών πτώσεων. Οι συχνότερες αιτίες θανάτου είναι η δυσχέρεια στην αναπνοή και την κατάποση και οι λοιμώξεις, συνήθως 6-12 έτη από την έναρξη της νόσου.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Andrew LEES
- Pr David WILLIAMS

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Οκτώβριος 2010

Μετάφραση: Νοέμβριος 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.

