

:: Χρόνια Φλεγμονώδης Απομυελινωτική Πολυνευροπάθεια

Αριθμός Orphanet: 2932

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια (CIDP) είναι μια χρόνια μονοφασική, προοδευτική ή υποτροπιάζουσα συμμετρική αισθητικοκινητική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από προοδευτική μυϊκή αδυναμία με μειωμένη αισθητικότητα, ανύπαρκτα ή μειωμένα τενόντια αντανακλαστικά και αυξημένη συγκέντρωση πρωτεϊνών στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό (ENY). Ο επιπολασμός είναι περίπου 1/200.000 παιδιά και 1-7/100.000 ενήλικες, αλλά είναι γενικά αποδεκτό ότι η συχνότητα έχει υποτιμηθεί. Η έναρξη μπορεί να συμβεί σε οποιαδήποτε ηλικία, αλλά είναι πιο συχνή στην 5η και 6η δεκαετία. Οι κύριες κλινικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν την προοδευτική συμμετρική αδυναμία τόσο των εγγύς όσο και των άπω μυών των κάτω και / ή των άνω άκρων, με μερική ή πλήρη αποκατάσταση μεταξύ των υποτροπών, που συνδέεται με διαταραχή της αισθητικότητας και απόντα / μειωμένα τενόντια αντανακλαστικά. Η πορεία της νόσου είναι υποτροπιάζουσα στο 30% των περιπτώσεων, χρόνια και προοδευτική σε 60% και μονοφασική με πλήρη και μόνιμη ανάκαμψη στο 10%. Σε 5-30% των περιπτώσεων, μπορεί να παρατηρηθεί δυσλειτουργία των κρανιακών νεύρων. Έχουν αναφερθεί νευροπαθητικό άλγος, καθώς και συμμετοχή των αναπνευστικών μυών και υπο-κλινική συμμετοχή του ΚΝΣ. Μπορεί επίσης να εμφανισθεί δυσλειτουργία του αυτόνομου νευρικού συστήματος. Τα παιδιά έχουν μια πιο ταχεία έναρξη, παρουσιάζουν μεγαλύτερη αναπηρία στην κορύφωση της νόσου και η πορεία τους εμφανίζει πιο συχνά υποτροπές. Η CIDP μπορεί να συσχετίζεται με την ηπατίτιδα C, την φλεγμονώδη νόσο του εντέρου, το λέμφωμα, τον ιό HIV, την μεταμόσχευση οργάνου, το μελάνωμα ή διαταραχές του συνδετικού ιστού. Η CIDP μπορεί να οφείλεται σε μία ανοσολογική αντίδραση, με αποτέλεσμα την τμηματική και πολυεστιακή απομυελίνωση που μπορεί να επάγει απώλεια νευραξόνων με το χρόνο. Για να διαγνωστεί η CIDP, οι ασθενείς πρέπει να εμφανίσουν μια εξελικτική απομυελινωτική νευροπάθεια (DN) για δύο μήνες, ενώ σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να υπάρχει ιστορικό λοίμωξης. Η CIDP μπορεί επίσης να εμφανιστεί σε χρονικό διάστημα μεγαλύτερο των 8 εβδομάδων μετά από σύνδρομο Guillain - Barré (GBS, το λεγόμενο "οξύ CIDP"; δείτε αυτόν τον όρο). Η διάγνωση βασίζεται κυρίως σε κλινικά και ηλεκτροφυσιολογικά ευρήματα. Η ανάγκη για λήψη ENY και βιοψία νεύρου, εξαρτάται από το επίπεδο της κλινικής διαγνωστικής βεβαιότητας. Όταν τα συμπτώματα είναι παρόντα τουλάχιστον 2 μήνες, το ηλεκτρομυογράφημα (ENMG) επιβεβαιώνει τη διάγνωση, αν 3 από τα ακόλουθα κριτήρια υπάρχουν σε μεγάλο αριθμό νεύρων: μερικός αποκλεισμός αγωγής κινητικών νεύρων (ΚΝ), μειωμένη ταχύτητα αγωγής ΚΝ, παρατεταμένο λανθάνοντα χρόνο στους περιφερικούς ΚΝ και τα F- κύματα. Η MRI με γαδολίνιο μπορεί να αποκαλύψει την εγγύς διεύρυνση των νεύρων / ριζών. Αυξημένη ποσότητα πρωτεϊνών στο ENY, χωρίς όμως κύτταρα, και η απομυελίνωση / επαναμυελίνωση, συχνά με φλεγμονή, σε δείγματα βιοψίας νεύρων μπορεί να παρέχει επιπλέον υποστηρικτικά δεδομένα. Προς το παρόν η βιοψία συνιστάται μόνο σε περιπτώσεις με κλινική υποψία CIDP, στην οποία το ENMG δεν είναι πειστικό. Πρέπει να υποπτευόμαστε την CIDP σχεδόν σε οποιοδήποτε πολυεστιακή ή γενικευμένη νευροπάθεια



άγνωστης αιτιολογίας. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη χρόνια επίκτητη πολυνευροπάθεια (μονοκλωνικές γαμμοπάθειες, διαβήτης, τοξικές νευροπάθειες) ή κληρονομικές νευροπάθειες (νόσος Charcot-Marie-Tooth ή αμυλοειδική νευροπάθεια σχετιζόμενη με τρανσθυρετίνη; δείτε αυτούς τους όρους). Η απόφαση για τη θεραπευτική αγωγή εξαρτάται από την αρχική σοβαρότητα της νόσου, την ηλικία, τη γενική κατάσταση της υγείας και τις πιθανές αντενδείξεις για τις 3 επικυρωμένες θεραπείες: στεροειδή, ενδοφλέβια χορήγηση ανοσοσφαιρινών (IVIg) ή πλάσμαφαιρέσεις. Οι ασθενείς με αμιγώς κινητικό CIDP πρέπει να αντιμετωπίζονται με IVIg παρά με στεροειδή. Σε ηπιότερες μορφές, συνιστάται η κλινική παρατήρηση και ενδεχομένως η θεραπεία με στεροειδή (ανάλογα με τα αποτελέσματα του ENMG). Πλάσμαφαιρέσεις ή ένας συνδυασμός στεροειδών και IVIg μπορεί να εφαρμοστούν, εάν καμία από τις προηγούμενες θεραπείες δεν είναι αποτελεσματική. Οι ανθεκτικές περιπτώσεις μπορεί να αντιμετωπιστούν με εντατική ανοσοκαταστολή. Η επίδραση της ιντερφερόνης βήτα-1α και άλφα, της ετανερσέπτης ή του ριτουξιμαμπ, παραμένουν αβέβαιες. Το νευροπαθητικό άλγος μπορεί να αντιμετωπιστεί με αντιεπιληπτικά φάρμακα ή τρικυκλικά αντικαταθλιπτικά.

Η τετραπληγία, η αναπνευστική ανεπάρκεια και ο θάνατος μπορεί να συμβούν, αλλά είναι σπάνια. Οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάζουν υπολειμματικά συμπτώματα που μπορεί να οδηγήσουν σε μείωση της ποιότητας ζωής. Ωστόσο η μακροπρόθεσμη πρόγνωση είναι συνήθως καλή.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Jean-Michel VALLAT

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 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.

