

:: Αυτοσωματική επικρατητική νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης

Αριθμός Orphanet: ORPHA1020

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αυτοσωματική επικρατητική νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης (EOAD) είναι μία εξελισσόμενη μορφή άνοιας, με μείωση των γνωστικών λειτουργιών. Η EOAD παρουσιάζει τον ίδιο φαινότυπο, όπως και η σποραδική νόσος Alzheimer (AD), αλλά εμφανίζει πρώιμη ηλικία έναρξης, συνήθως πριν τα 60 έτη. Η EOAD αντιπροσωπεύει λιγότερο από 1% όλων των περιπτώσεων AD. Τα αρχικά ευρήματα της EOAD είναι κυρίως διαταραχές της μνήμης γεγονότων ή αλλαγές στη συμπεριφορά. Ο ασθενής συχνά δεν έχει επίγνωση της κατάστασής του και η διάγνωση εκ τούτου, πραγματοποιείται με τη βοήθεια ενός μέλους της οικογένειας. Νευρολογικά συμπτώματα που μπορεί να σχετίζονται με EOAD είναι η σπαστική παραπάρεση, η ενδοεγκεφαλική αιμορραγία, οι σπασμοί, το εξωπυραμιδικό σύνδρομο και σε σπάνιες περιπτώσεις η παρεγκεφαλιδική αταξία. Η EOAD οφείλεται σε μεταλλάξεις στο *PSEN1* (69%), ή στο *APP* (13%), ή σε διπλασιασμούς του *APP* (7,5%) και κατ'εξαιρέση μεταλλάξεις στο *PSEN2* (2%). Αυτές οι μεταλλάξεις οδηγούν σε ένα μη πλήρως κατανοητό καταρράκτη γεγονότων και οδηγούν σε νευρωνικό θάνατο, απώλεια συνάψεων και σε σχηματισμό νευροϊνιδιακών εκφυλίσεων και γεροντικών πλακών. Η EOAD διαγιγνώσκεται χρησιμοποιώντας τα κλινικά κριτήρια της NINCDS-ADRDA (McKahn, 1984). Η απεικόνιση του εγκεφάλου μπορεί να είναι φυσιολογική. Η οσφυονωτιαία παρακέντηση για τη μέτρηση της πρωτεΐνης ταυ και του αμυλοειδούς στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό μπορεί να είναι χρήσιμη (πρωτεΐνη ταυ και φωσφορυλιωμένη πρωτεΐνη ταυ είναι συχνά αυξημένα, ενώ το αμυλοειδές είναι συνήθως χαμηλό). Η ηλικία έναρξης πριν από τα 60 έτη υποδεικνύει EOAD και χρειάζεται μελέτη του γενεαλογικού δέντρου. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την κατάθλιψη και άλλες άνοιες της νεαρής ηλικίας, όπως η μετωποκροταφική άνοια, η άνοια με σωματία Lewy και η νόσος του Huntington (δείτε αυτούς τους όρους). Στις οικογένειες πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική. Η αντιμετώπιση είναι συμπτωματική και περιλαμβάνει τη χρήση των αναστολέων της χολινεστεράσης και των μερικών ανταγωνιστών του N-μεθυλ-D-ασπαρτικού. Ψυχοτρόπα φάρμακα μπορεί επίσης να είναι χρήσιμα. Η νόσος είναι προοδευτική. Οι ασθενείς παρουσιάζουν επιδείνωση στη συμπεριφορά τους, στη γνωστική λειτουργία, και στην ικανότητα να εκτελέσουν τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Σε προχωρημένο στάδιο, οι ασθενείς καθηλώνονται στο κρεβάτι.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Lucie GUYANT-MARECHAL



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

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2009

Μετάφραση: Μάιος 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.

