

## :: Amiotroficzna neuralgia

Orpha number: ORPHA2901

### **STRESZCZENIE**

#### ***Definicja choroby:***

Amiotroficzna neuralgia (NA) jest rzadkim zaburzeniem obwodowego układu nerwowego, które charakteryzuje nagłe pojawienie się ogromnego bólu w górnej kończynie, po którym następuje szybkie wieloogniskowe osłabienie motoryczne, atrofia oraz powolny powrót do zdrowia trwający miesiącami, nawet latami. NA może mieć charakter idiopatyczny (INA, znana jako zespół Parsonage'a i Turnera) lub być dziedzicznym bolesnym nawrotowym porażeniem splotu ramiennego (HNA).

#### ***Epidemiologia:***

Minimalna zachorowalność na NA szacowana jest na 1/50,000-1/30,000, lecz powszechne są wstępne błędne rozpoznania i niedoszacowania. Uważa się, że HNA występuje 10 razy rzadziej, niż INA.

#### ***Opis kliniczny:***

NA może pojawić się w każdym wieku, lecz najczęściej obserwuje się ją u pacjentów między 30 a 70 r.ż i częściej u mężczyzn. Pacjenci z HNA zgłaszają się wcześniej niż pacjenci z INA, natomiast klinicznie są oni praktycznie nie do odróżnienia. Klasyczny obraz (71% przypadków) objawia się nagłym początkiem bólu, piekącego lub przeszywającego, najczęściej w barkach, szyi i/ lub w okolicy ramienia, promieniującego wzdłuż obszaru unerwienia splotu ramiennego. Po początkowym bólu następuje osłabienie mięśni okołoplatkowych i okółramiennych, które może trwać od kilku godzin do kilku tygodni. Bóle mają charakter ciągły, nasilają się w nocy i trwają około 3 tygodni. Mogą pojawić się inne objawy w wyniku zaangażowania nerwów spoza splotu ramiennego, takich jak splotu lędźwiowego czy nerw przeponowy. Niektórzy pacjenci z HNA (z mutacją punktową R88W) mają charakterystyczne cechy fizyczne (np.



hipoteloryzm, skośne ustawienie szpar powiekowych , zmarszczki nakątne, owalną twarz, rozszczep podniebienia). Zdarzają się pacjenci, u których choroba przebiega naprzemiennie z zaostrzeniami i poprawą oraz z przerwami bezobjawowymi, natomiast u pozostałych nie następuje pełna poprawa i utrzymuje się deficyt neurologiczny. Mogą zdarzyć się nawroty choroby (75% w HNA i 25% w INA) a uporczywy ból układu mięśniowo-szkieletowego pojawia się u 2/3 pacjentów.

### ***\*Etiologia:***

Dokładna etiologia jest nieznana, choć uważa się, że czynniki genetyczne, autoimmunologiczne i zewnętrzne mają znaczenie. Splot ramienny ma ukrytą predyspozycję do mechanicznych uszkodzeń i ataków, spowodowaną odpowiedzią odpornościową w tym nerwie. NA może poprzedzać infekcja wirusowa lub immunizacja. Sugeruje się, że atakom NA mogą sprzyjać takie czynniki jak: infekcje bakteryjne i pasożytnicze, operacja, znieczulenie, choroba reumatyczna, trauma, ciąża i poród. HNA związana jest z mutacją punktową lub duplikacją predysponującego genu *SEPT9* na chromosomie 17q25.3 w 50% przypadków.

### ***\*Metody diagnostyczne:***

Rozpoznanie opiera się na typowym obrazie klinicznym i wykluczeniu innych zaburzeń (np. neuroboreliozy, choroby krążka międzykręgowego szyjnego z uszkodzeniem korzeni nerwów rdzeniowych czy zespołu Pancoasta) na podstawie badań laboratoryjnych, elektromiografii i obrazowania kręgów szyjnych i splotu ramiennego. U pacjentów, u których podejrzewa się HNA, można wykonać badanie genetyczne, aby zidentyfikować mutację *SEPT9*, ale skoro HNA jest chorobą genetycznie heterogenną, negatywny wynik testu nie wyklucza takiego rozpoznania.

### ***Badania prenatalne:***

Nie proponuje się rutynowo badania prenatalnego.

### ***Poradnictwo genetyczne:***

Poradnictwo genetyczne jest możliwe dla rodzin z mutacją w genie predysponującym do HNA.



**Leczenie:**

Terapia w ostrych stanach polega na leczeniu bólu, na które składa się głównie połączenie długodziałających leków opioidowych i niesteroidowych leków przeciwzapalnych. Pacjentom z bólem chronicznym można podać leki koanalgetyczne. U niektórych pacjentów prednizon w tabletkach skraca trwanie bólu i przyspiesza poprawę, jeśli jest podany w pierwszych tygodniach ataku. Zaleca się dzienną dawkę 1mg/kg przez pierwszy tydzień, którą stopniowo zmniejsza się w drugim tygodniu. Wskazane jest badanie kontrolne co pół roku. Przykłada się obecnie dużą wagę do rehabilitacji i zaleca unikanie nadmiernego obciążania miejsc chorobowych.

**Rokowanie:**

Rokowanie jest zmienne; uważane jest za dobre, gdyż pacjenci odzyskują 70-90% poprzedniego stanu zdrowia po 1-2 latach. Choć wielu zostaje z nietolerancją ćwiczeń i słabą koordynacją mięśni w mięśniach objętych chorobą i kompensacyjnymi. U osób, u których nie notuje się pełnej poprawy może pogorszyć się jakość życia, ale wczesne rozpoznanie i odpowiednie leczenie zwiększają szanse na pełną regenerację funkcjonalną.

**Recenzent-ekspert:** Dr Nens van Alfen

**Data:** luty 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---