

:: Zespół zamknięcia

Orpha number: ORPHA 2406

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Zespół zamknięcia (LIS) jest stanem neurologicznym, charakteryzującym się utrzymaniem otwartych oczu, paraliżem lub niedowładem czterech kończyn, anartrią i zachowaniem funkcji poznawczych, gdzie możliwa jest komunikacja na poziomie podstawowym, wykorzystująca pionowe ruchy oczu i mrugnięcia.

***Epidemiologia:**

Chorobowość jest nieznana, ale LIS jest bardzo rzadkim stanem. Do roku 2009 opisano 33 przypadki.

***Opis kliniczny:**

Zespół zamknięcia może wystąpić w każdym wieku, ale przypadki pediatryczne są rzadkie. Obserwuje się przebieg dwufazowy: początkową ostrą fazę o zmiennej długości trwania, którą charakteryzuje anartria, niewydolność układu oddechowego, często stan nieświadomości lub śpiączki oraz zupełny paraliż, po którym następuje przewlekła faza, kiedy całkowicie lub częściowo wracają funkcje oddychania, zdolność do połykania i świadomość. Zespół zamknięcia można podzielić na 3 kategorie: w klasycznej postaci pacjenci są sparaliżowani, mają anartrią i zachowują świadomość ze zdolnością do ruchu powiek i pionowego ruchu oczu. W formie niepełnej pacjenci zachowują ograniczoną zdolność poruszania, nie tylko oczami w linii pionowej, najczęściej palcami rąk i nóg oraz głową. W postaci całkowitej pacjenci wykazują kompletny bezruch, w tym niezdolność do poruszania oczami, natomiast zachowują świadomość. Bez względu na postać choroby pacjenci rzadko mogą doświadczać przejściowego zespołu zamknięcia, charakteryzującego się neurologiczną poprawą, prowadzącą nawet do wyzdrowienia. Mówiąc ogólnie, zachowane są doznania i zdolności poznawcze, nawet jeśli występują zaburzenia widzenia (rozmycie, podwójne widzenie, zaburzenia akomodacji). Obserwowano labilność emocjonalną i towarzyszący jej patologiczny płacz lub śmiech.

Etiologia:



Najczęstsze przyczyny zespołu zamknięcia mają charakter naczyniową, bądź urazowy (uszkodzenia pnia mózgu, uszkodzenia lub niedrożność tętnicy podstawnej lub kręgowej, lub kompresja szypulek mózgowych z namiotu mózdzku). Rzadsze przyczyny to uszkodzenie śródmózgowia, krwotok podpajęczynówkowy, skurcz naczyń tętnicy podstawnej, guz pnia mózgu, mielinoliza środkowa mostu, zapalenie mózgu (zob. to hasło), ropień mostu, toksyczność leków, reakcja na szczepionkę i długotrwała hipoglikemia.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawiane jest na podstawie cech klinicznych. Gotowość do komunikowania się często zauważają bliscy lub opiekunowie pacjenta; należy ciągle wypatrywać ruchu gałek ocznych jako odpowiedzi na ustne polecenia w stanach uznanych za wegetatywne. Stawianiu rozpoznania trudności nastroczają jednoznaczne, choć ograniczone oznaki świadomości (dobrowolne ruchy oczu lub mruganie oczami), wahania czujności w ostrej fazie i dodatkowe deficyty poznawcze lub czuciowe (głuchota lub bolesne odczuwanie dźwięków). Prawidłowy i reaktywny rytm EEG powinien zaniepokoić lekarza, ale nie wystarcza, by odróżnić zespół zamknięcia od nieświadomych pacjentów po śpiączce (*post-comatose unconscious patients*). Neuroobrazowanie funkcjonalne, takie jak tomografia pozytronowa emisyjna (PET) wykazuje normalną metaboliczną aktywność, tj. wyższą niż w stanie wegetatywnym. Obrazowanie mózgu (najlepiej rezonansem magnetycznym) pokazuje pojedyncze zmiany (obustronny zawał, krwotok lub nowotwór) wewnętrznej części mostu lub śródmózgowia.

****Rozpoznanie różnicowe:***

Rozpoznanie różnicowe obejmuje śpiączkę, stan wegetatywny/stan czuwania bez reakcji lub stany z zachowaniem minimalnej świadomości.

****Postępowanie i leczenie:***

Wstępne leczenie polega na ułatwieniu oddychania, gastrostomii i zapobieganiu powikłań wynikających z bezruchu, dysfagii i nietrzymania moczu. W fazie przewlekłej rehabilitacja polega na fizjoterapii klatki piersiowej, odzyskiwaniu zdolności do niezależnego połykania i wstrzymywania wydalania moczu lub kału, oraz rozwoju motoryki palców, głowy i szyi. Kody komunikacji za pomocą oczu powinny być ustalone z pacjentem bardzo wcześnie. Interfejsy mózg–komputer (BCI) stanowią coraz większą pomoc, umożliwiającą bardziej bezpośrednie i spontaniczne sposoby porozumiewania się.

****Rokowanie:***



Rokowanie jest złe, ponieważ część pacjentów nie przeżywa fazy ostrej albo ich stan poprawia się nieznacznie. Korzystnymi czynnikami prognostycznymi są młody wiek zachorowania oraz wczesna intensywna rehabilitacja. Zespół zamknięcia spowodowany nienaczyniowym uszkodzeniem mózgu wydaje się ulegać większej poprawie motorycznej. Oczekiwana długość życia jest znacznie krótsza.

Recenzent-ekspert: dr MA Bruno i dr S Laureys

Aktualizacja: listopad 2012

Tłumaczenie: grudzień 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.
