

:: Monisysteemiatrofia

Orpha number: ORPHA102

YHTEENVETO

Neurodegeneratiivinen sairaus, jossa on piirteitä parkinsonismista ja lisäksi pikkuaivo-, pyramidirata- ja autonomisia oireita. Monisysteemiatrofian (MSA) parkinsoninen tyyppi (MSA-p) vallitsee läntisellä pallonpuoliskolla ja pikkuaivotyyppi (MSA-c) itäisellä pallonpuoliskolla. Tautia on yhtä paljon miehillä ja naisilla.

Tauti alkaa yli 30-vuotiaana, keski-ikä on 55-60 vuotta. Kliinisiin oireisiin kuuluvat autonomisen hermoston oireet: ortostaattinen hypotensio, pyörtyily, uniapnea, hengitysvaikeudet, ummetus, virtsan karkailu, erektio-ongelmat ja Raynaudin oire. Joissain tapauksissa esiintyy pyramidiradan oireita (vilkkaat refleksit, positiivinen Babinskin merkki). MSA-p-muodossa esiintyy liikkeiden hitautta, jäykkyyttä, epäsäännöllistä asentovapinaa ja epänormaaleja vartalon asentoja (camptocormia eli koukkuselkäisyys, Pisa-syndrooma ja niskan suhteeton taipuminen eteenpäin). Lisäksi potilailla esiintyy levodopan aiheuttamaa suun, kasvojen ja kaulan alueen dystoniaa. Klassinen pillerinpyöritysliike on harvinainen. MSA-c-muodossa esiintyy kävelyn ja raajojen ataksiaa, silmänliikehäiriöitä ja dysartriaa. Vallitseva motorinen oire voi muuttua ajan myötä. Potilaat, joilla on pikkuaivoataksia, voivat kehittää pahentuvia parkinsonin taudin piirteitä, jotka sitten hallitsevat taudin oireita. Neuropsykiatrisia oireita, silmänliikehäiriöitä ja uniongelmia tavataan myös, niihin kuuluvat apatia, ahdistuneisuus, masennus, REM-unen aikaiset häiriöt ja unenaikaiset periodiset raajanliikehäiriöt.

Taudin syy on tuntematon ja se esiintyy sporadisena. Patologisia tunnusmerkkejä ovat alfasynukleiinikertymät ensisijaisesti oligodendrogliaassa sekä striatonigraalisen ja olivopontocerebellaaristen ratojen rappeutuminen. COQ2-geenin, joka koodaa koentsyymiQ10:n biosynteesissä tarvittavaa entsyymiä, mutaatiot on osoitettu niissä harvoissa perheissä, joissa tautia esiintyy perinnöllisenä.

Todennäköisen MSA:n diagnoosiin vaaditaan parkinsonismin oireet ja huono vaste levodopalle tai pikkuaivo-oireet ja vaikea autonomisen hermoston oirekuva (muuten selittymätön virtsan karkailu tai selkeä löydös ortostaattisessa kokeessa). Magneettikuvauksessa nähdään putamenin ja pikkuaivopedunkkelien atrofiaa. Varman MSA:n diagnoosiin tarvitaan



ruumiinavauksessa löytyvät aivojen alfasynukleiiniposiitiviset sytoplasmiset inkluusiokappaleet ja yllä mainittujen ratojen neurodegeneraatio.

Hoidolla yritetään lievittää parkinsonismin ja autonomisen hermoston oireita. Levodopa voi ohimenevästi auttaa 20-30 %:a potilaista. Täsmähoitoa ei ole tarjolla. Tauti etenee nopeasti ja johtaa pysyvään pyörätuolin käyttöön, katetrointitarpeeseen, kognitiiviseen heikentymiseen, puheen tuoton heikentymiseen ja vaikeaan ortostaattiseen hypotensioon. Keskimääräinen elinikä taudin toteamisen jälkeen on 6-9 vuotta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/20 000 - 1/50 000.

Asiantuntijat:

- Prof Wassilios MEISSNER

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: January 2014

Translated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.
