

:: Zanik wieloukładowy typu mózdkowego

Orpha number: 227510

Definicja choroby:

Zanik wieloukładowy typu mózdkowego (MSA-c) to postać zaniku wieloukładowego (MSA, sprawdź ten termin) z dominującymi objawami mózdkowymi (ataksja chodu, dysfunkcja okoruchowa i dysartria).

Epidemiologia:

MSA-c występuje głównie u pacjentów na terenie Azji. W badaniach japońskich odnotowano wysoki procent pacjentów (83,8%) z objawami MSA-c, tylko 16,2% pacjentów z MSA typu parkinsonowskiego (MSA-p; sprawdź ten termin). Na półkuli zachodniej jedna trzecia wszystkich pacjentów z MSA to pacjenci z MSA-c. Choroba dotyka obydwu płci w równym stopniu.

Obraz kliniczny:

Średni wiek zachorowania wynosi 55 do 60 lat. Najwcześniejszym typowym objawem MSA-c jest ataksja chodu. Niewydolność autonomiczna (dysfunkcja pęcherza moczowego włącznie z wczesnym nietrzymaniem moczu, hipotensja ortostatyczna, zaparcia, zespół Raynauda) pojawia się wcześnie i jest niezbędna do postawienia rozpoznania MSA-c. Dodatkowe objawy MSA-c obejmują dysfonię, dysfagię i inne objawy mózdkowe włącznie z ataksją kończyn i dysfunkcją okoruchową (oczopląs spojrzeniowy, oczopląs pozycyjny skierowany ku dołowi). W trakcie trwania choroby u wszystkich pacjentów rozwijają się objawy parkinsonowskie (bradykinezja, sztywność, nieregularne drżenie pozycyjne). Mogą występować objawy piramidowe (uogólniona hiperrefleksja i, w niektórych przypadkach, dodatni objaw Babińskiego). Często obserwuje się zaburzenia oddychania (bezdech senny, stridor, świst wdechowy), zaburzenia snu nocnego, włącznie z zaburzeniami fazy REM i okresowe ruchy kończy podczas snu (PLMS).

Etiologia:

Dokładna etiologia MSA-c nie jest znana, ale obecność cytoplazmatycznych wtrętów α -synukleiny, głównie w oligodendrocytach, w połączeniu z dominującym neurozwyrodnieniem prążkowiec i istoty czarnej stanowią objawy patognomoniczne MSA-c. Mutacje genu *COQ2* (4q21.23) (kodującego



enzym zaangażowany w biosyntezę konezemu Q10) zostały wykryte u rodzin z MSA, przy czym niektóre warianty zostały powiązane ze zwiększonym ryzykiem sporadycznego MSA.

.MSA, przy czym niektóre warianty zostały powiązane ze zwiększonym ryzykiem sporadycznego MSA.

Poradnictwo genetyczne (jeżeli dotyczy):

MSA występuje sporadycznie. Jednakże opisano kilka przypadków występowania rodzinnego.

Recenzent-ekspert:

Prof. Wassilios MEISSNER

Aktualizacja: Styczeń 2014

Tłumaczenie: Październik 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.
