

:: Zanik wieloukładowy

Orpha number: 102

Definicja choroby:

Zanik wieloukładowy (MSA) to zaburzenie neurodegeneracyjne charakteryzujące się niewydolnością układu autonomicznego (sercowo-naczyniową i(lub) moczową), parkinsonizmem, zaburzeniami mózdkowymi i objawami korowo-rdzeniowymi ze średnim czasem przeżycia wynoszącym 6-9 lat.

Epidemiologia:

Częstość wstępowania wynosi od 1/50 000 do 1/20 000. Zanik wieloukładowy typu parkinsonowskiego (MSA-p) dominuje na półkuli zachodniej, a zanik wieloukładowy typu mózdkowego (MSA-c) (sprawdź te terminy) dominuje na półkuli wschodniej. Choroba dotyka obydwu płci w równym stopniu.

Obraz kliniczny:

MSA to zaburzenie o początku w wieku dorosłym (>30 lat, średnia wieku to 55-60 lat).

Do objawów klinicznych należy niewydolność autonomiczna (hipotensja ortostatyczna, omdlenia, zaburzenia oddychania (bezdech senny, stridor i świst wdechowy), zaparcia, dysfunkcja pęcherza moczowego (wczesne nietrzymanie moczu), zaburzenia erekcji u mężczyzn i zespół Raynaud). W niektórych przypadkach zaobserwowano objawy piramidowe (uogólniona hiperrefleksja i dodatni objaw Babińskiego). MSA-p, postać MSA z dominującymi objawami parkinsonowskimi, na które składają się bradykineza, sztywność, nieregularne drżenie pozycyjne i nieprawidłowa postawa ciała (kamptokormia (sprawdź ten termin), zespół Pisa i objaw *antecollis*). U pacjentów z MSA-p może rozwinąć się indukowana lewodopą dystonia ustno-twarzowa i czaszkowo-szyjna. Klasyczne drżenie spoczynkowe jest rzadko spotykane. MSA-c to postać MSA, w której dominują objawy mózdkowe takie jak ataksja chodu i kończyn, dysfunkcja okoruchowa i dysartria. Dominujące objawy ruchowe mogą zmieniać się z upływem czasu i u pacjentów z ataksją mózdkową mogą rozwijać się ciężkie objawy parkinsonowskie, które będą dominować w obrazie klinicznym. W zaniku wieloukładowym obserwowano także objawy neuropsychiatryczne, dysfunkcję okoruchową i zaburzenia snu oraz apatię, niepokój, depresję, zaburzenia fazy REM i okresowe ruchy kończyn w czasie snu.

Etiologia:



Etiologia MSA jest nieznaną, ale obecność cytoplazmatycznych wtrętów α -synukleiny, głównie w oligodendrocytach, w powiązaniu z neurodegeneracją prążkowiec i istoty czarnej oraz struktur oliwkowo-mostowo-mózdkowych jest charakterystycznym objawem patologicznym. Mutacje genu *COQ2* (4q21.23) (kodującego enzym zaangażowany w biosyntezę koenzymu Q10) zostały wykryte u rodzin MSA, przy czym niektóre warianty zostały powiązane ze zwiększonym ryzykiem sporadycznego MSA.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie, że prawdopodobnie jest to zanik wieloukładowy można postawić na podstawie obecności parkinsonizmu ze słabą odpowiedzią na lewodopę lub objawów mózdkowych łącznie z ciężką niewydolnością autonomiczną (nieprzyjęcie moczu niewiadomego pochodzenia lub ortostatyczny spadek ciśnienia krwi w ciągu 3 min stania z przynajmniej 30 mm Hg ciśnieniem skurczowym lub 15 mm Hg rozkurczowym). W obrazie MRI widoczny jest zanik skorupy oraz środkowych szypułek mózdku, a także hipometabolizm skorupy i mózdku w pozytonowej tomografii emisyjnej. Potwierdzenie diagnozy MSA można uzyskać tylko w badaniach postmortem polegających na uwidocznieniu wtrętów α -synukleiny w cytoplazmie komórek glejowych oraz neurozwyrodnienia prążkowiec i istoty czarnej oraz struktur oliwkowo-mostowo-mózdkowych.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe MSA-p obejmuje chorobę Parknsona oraz inne atypowe zaburzenia parkinsonowskie (postępujące porażenie nadjądrowe, zespół korowo-podstawny). W diagnostyce różnicowej MSA-C należy uwzględnić dziedziczne w sposób dominujący ataksje rdzeniowo-mózdkowe (SCA 1, 2, 3, 6 i 7), zespół drżenia i ataksji związany z kruchym chromosomem X (FXTAS) (sprawdź te terminy) oraz mitochondriopatie (mutacje genu *POLG1*).

Poradnictwo genetyczne (jeżeli dotyczy):

MSA występuje sporadycznie. Jednakże opisano kilka przypadków występowania rodzinnego.

Postępowanie i leczenie (jeżeli dotyczy)::

Celem terapii jest głównie parkinsonizm i niewydolność autonomiczna. Lewodopa może okresowo łagodzić objawy parkinsonizmu (u 20-30% pacjentów). Efektywne leczenie neuroprotektoryjne nie jest dostępne.



Rokowanie:

Zanik wieloukładowy postępuje szybko i wiąże się z koniecznością używania wózka inwalidzkiego, niezrozumiałą mową, okresowym cewnikowaniem, dokuczliwą hipotensją ortostatyczną oraz zaburzeniem funkcji poznawczych (dysfunkcje wykonawcze). Postęp choroby ocenia się na podstawie ujednoliconej skali oceny MSA (UMSARS), która ocenia czynności życia codziennego, upośledzenie autonomiczne i ruchowe oraz całokształt niepełnosprawności. Rokowanie jest złe ze średnim czasem przeżycia wynoszącą od 6 do 9 lat.

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.
