

:: Zespół opsoklonie-mioklonie

Orpha number: [ORPHA1183](#)

Definicja choroby:

Zespół opsoklonie-mioklonie (opsoclonus-myoclonus syndrome OMS) to rzadka zapalna choroba neurologiczna pochodzenia paraneoplastycznego, przyzakaźnego lub idiopatycznego charakteryzująca się występowaniem opsoklonii, mioklonii, ataksji oraz zaburzeniami zachowania i snu.

Epidemiologia:

Roczna częstość występowania szacowana jest na około 1/5 000 000.

Obraz kliniczny:

Zespół opsoklonie-mioklonie najczęściej objawia się między 1 a 3 rokiem życia, jednakże może wystąpić wcześniej lub później. Charakteryzuje się występowaniem opsoklonii (szybkich, wielokierunkowych, skojarzonych ruchów gałek ocznych), mioklonii, ataksji, drażliwości i zaburzeń snu. Przebieg kliniczny może być jednofazowy lub nawracający przewlekły. Zespół opsoklonie-mioklonie w około 50% przypadków pediatrycznych jest związany z nerwiakiem zarodkowym (sprawdź ten termin); ten guz jest najczęściej (ale nie zawsze) o niskim stopniu złośliwości, dobrze poddający się leczeniu. Podobna przypadłość występuje także u dorosłych, ale jest związana z innymi typami nowotworów, najczęściej z rakiem drobnokomórkowym płuc (sprawdź ten termin) oraz gruczolakorakiem piersi.

Etiologia:

Zespół opsoklonie-mioklonie może być pochodzenia paraneoplastycznego, przyzakaźnego lub idiopatycznego. W większości przypadków pediatrycznych pochodzenia paraneoplastycznego wykrywany jest nerwiak zarodkowy. Do czynników wyzwalających OMS pochodzenia infekcyjnego należą wirusy oraz bakterie takie jak paciorkowce, mykoplazmy oraz wirus ospy wietrznej i półpaśca. Dokładny patomechanizm jest nieznany, ale sugerowane autoimmunologiczną dysfunkcją pnia mózgu i mózdzku opsoklonie mogą odzwierciedlać brak hamowania jądra wierzchu mózdzku lub zaburzone interakcje pomiędzy neuronami pauzy a neuronami pobudzeń; z kolei zaburzenia poznawcze i zaburzenia zachowania w tej chorobie, a także ostatnie badania obrazowe sugerują szerszy proces neurologiczny.



Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie kliniczne stawia się gdy spełnione są 3 z 4 wymienionych kryteriów:

1) nerwiak płodowy, 2) opsoklonie, 3) zaburzenia ruchu z miokloniami i(lub) ataksją, oraz 4) zaburzenia zachowania i(lub) snu. MRI mózgu w postaci ostrej jest prawidłowe. Nerwiak zarodkowy wykrywany jest podczas szczegółowego MRI ze szczególnym uwzględnieniem okolicy rdzenia kręgowego na całej długości, tętnic szyjnych, śródpiersia, nadnerczy, brzucha i miednicy. Badania moczu obejmujące testy w kierunku obecności kwasu wanilinomigdałowego i homowanilinowego oraz scyntygrafia z meta-jodobenzylguanidyną powinny zostać przeprowadzone, ale mogą dać wyniki fałszywie ujemne, ponieważ nerwiaki zarodkowe w OMS są niskiego stopnia złośliwości więc nie są aktywne metabolicznie. Badania serologiczne pozwalają na zidentyfikowanie etiologii przyzakaźnej. U pacjentów pediatrycznych z OMS nie zidentyfikowano jeszcze stałego przeciwciała nerwowego, w przeciwieństwie do pacjentów dorosłych z OMS, u których wykryto przeciwdrobnokomórkowe przeciwciała antyneuronalne Hu (anty-Hu).

Diagnostyka różnicowa:

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić ostrą zapalną ataksję mózdkową, która różni się od OMS innym ruchem gałek ocznych (oczopłás), brakiem drażliwości i najczęściej szybkim wyzdrowieniem bez leczenia.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie najczęściej obejmuje wycięcie nerwiaka zarodkowego, okazjonalnie nerwiaki zarodkowe o wyższym stopniu złośliwości mogą wymagać chemioterapii. W leczeniu stosuje się także immunomodulację. Schematy leczenia nie są standaryzowane, ale mogą obejmować kortykosteroidy, hormon adrenokortykotropowy, cyklofosfamid, dożylnie podawanie immunoglobulin i(lub) rytuksymabu.

Rokowanie:

Rokowanie jest zmienne. U niektórych dzieci choroba przebiega jednofazowo, dobrze reaguje na steroidy i ma niewielkie następstwa/powikłania lub nie ma ich wcale. Inne dzieci są odporne na leczenie, przebieg choroby jest przewlekły, nawracający z następstwami ruchowymi, poznawczymi i(lub) zmianami zachowania. Opsoklonie najczęściej ustępują. Obecność lub brak obecności nerwiaka zarodkowego prawdopodobnie nie ma wpływu na wyniki leczenia.



Recenzent-ekspert:

Prof. M. Tardieu, Dr M. Pike i Dr Mark Gorman

Aktualizacja: Listopad 2014

Tłumaczenie: Maj 2016

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.

