

Множественная системная атрофия, мозжечковый тип

Номер статьи: [ORPHA 227510](#)

Резюме

Множественная системная атрофия, мозжечковый тип (MSA-c) представляет собой форму множественной системной атрофии (MSA; см. этот термин) с преобладанием мозжечковых симптомов (атаксия походки и атаксия конечностей, глазодвигательные дисфункции и дизартрия).

MSA-c наблюдается преимущественно у пациентов из Азии. Исследование, проведенное в Японии, выявило высокий процент пациентов, страдающих MSA-c (83.8%), и только 16.2% пациентов, страдающих MSA паркинсонического типа (MSA-p; см. этот термин). В Западной полушарии, у трети всех пациентов, страдающих MSA, выявлена MSA-c. Заболеванию подвержены оба пола в равной степени.

Средний возраст манифестации болезни составляет от 55-и до 60-и лет. Наиболее типичный ранний симптом MSA-c - атаксия походки. Вегетативные дисфункции (дисфункции мочевого пузыря, включая ранее произвольное мочеиспускание, ортостатическая гипотензия, запоры, болезнь Рейно) возникают рано и являются обязательными для диагностики MSA-c. Дополнительные симптомы MSA-c включают дисфонию, дисфагию и другие мозжечковые поражения, включая атаксию конечностей и глазодвигательную дисфункцию (установочный нистагм, нистагм, бьющий вниз). С течением болезни у всех пациентов, в любом случае, развивается некоторые симптомы паркинсонизма (брадикинезия, ригидность, нерегулярный постуральный тремор). Могут наблюдаться пирамидальные признаки (генерализованная гиперрефлексия и, в некоторых случаях, положительный рефлекс Бабинского). Часто наблюдаются дыхательные нарушения (приступы апноэ во время сна, стридор и другие нарушения дыхания) и расстройства сна в ночное время, включая быстрые движения глаз (REM), нарушения протекания сна (RBD) и периодические движения конечностей во сне (PLMS).

Точная этиология MSA-c неизвестна, хотя наличие цитоплазматических агрегатов α -синуклеина, в основном в олигодендроглии, в сочетании с преобладанием нейродегенеративных оливопонтocerebellарных структур представляет собой характерные патологические особенности MSA-c. Мутации гена *COQ2* (4q21.23) (кодирующего фермент, участвующий в биосинтезе кофермент Q10) выявлены у многих семей, страдающих MSA, в некоторых случаях MSA возникает спорадически.

MSA-c возникает спорадически. Однако в некоторых случаях отмечен семейный характер заболевания.



Рецензент документа оригинала:

- Пр. Вассилиос Мейсснер (Pr Wassilios MEISSNER)

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Шайер Рус» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

