

## Множественная системная атрофия

Номер статьи: ORPHA 102

### Резюме

Множественная системная атрофия (MSA) представляет собой нейродегенеративное заболевание, характеризующееся вегетативной недостаточностью (сердечно-сосудистой и/или мочевыделительной), паркинсонизмом, мозжечковыми нарушениями и кортикоспинальными симптомами с медианой выживаемости 6-9 лет.

Распространенность заболевания колеблется от 1/50 000 до 1/20 000. MSA паркинсонического типа (MSA-p) преобладает в Западном полушарии, а MSA церебеллярного типа (MSA-c) (см. эти термины) преобладает в Восточном полушарии. Распространение по половому признаку одинаковое.

MSA представляет собой расстройство, возникающее у людей зрелого возраста (>30 лет, средний возраст 55-60 лет). Клинические проявления включают в себя вегетативную недостаточность (ортостатическую гипотензию, обмороки, дыхательные расстройства (апноэ, стридор и вздохи), запор, дисфункцию мочевого пузыря (раннее недержание мочи), эректильную дисфункцию у мужчин и синдром Рейно). В некоторых случаях не наблюдаются пирамидные симптомы (генерализованная гиперрефлексия и положительный рефлекс Бабинского). MSA-p, одна из форм MSA с преобладающими особенностями паркинсонизма включает в себя брадикинезию, ригидность мышц, нерегулярный постуральный тремор и нетипичные позы (камптокормия (см. этот термин), синдром «Пизанской башни» и непропорциональный антеколлис). У пациентов с MSA-p возможно развитие леводопа-индуцированной орофациальной и краниоцервикальной дистонии. Классический паркинсонический тремор встречается редко. MSA-c представляет собой форму MSA с преобладанием мозжечковых дисфункций, таких как нарушения походки, глазодвигательные нарушения и дизартрия. Преобладающая моторная функция может меняться со временем и у пациентов с мозжечковой атаксией могут развиваться более тяжелые признаки паркинсонизма, которые будут доминировать в клинической картине. При MSA наблюдаются нервно-психические симптомы, глазодвигательные дисфункции и расстройства сна, включая апатию, тревогу, депрессию, сон с быстрыми движениями глаз, расстройства протекания сна и периодические движения конечностей во сне.

Этиология MSA неизвестна, но присутствие цитоплазматических агрегатов  $\alpha$ -синуклеина, в первую очередь, в олигодендроглии, в сочетании с нейродегенерацией в стрионигральной и оливомостомозжечковой структурах являются отличительными особенностями данной патологии. Имеются мутации гена *COQ2* (4q21.23) (кодирующего фермент, участвующий в биосинтезе кофермента Q10) в мультиплексных семьях с MSA, в то время как некоторые варианты связаны с повышенным риском спорадической MSA.

Диагноз “вероятной” MSA требует наличия паркинсонизма с плохим ответом на леводопу или мозжечковыми симптомами наряду с тяжелой вегетативной недостаточностью (другими словами,



необъяснимое недержание мочи или ортостатическое снижение кровяного давления в течение 3 минут в положении стоя не менее чем на 30 мм рт. ст. систолического давления или 15 мм рт. ст. диастолического). МРТ выявляет атрофию скорлупы и средней ножки мозжечка, а также скорлупный и мозжечковый гипометаболизм на [18F]-фтордезоксиглюкозо позитронно-эмиссионной томографии. Для диагностики “несомненной” MSA требуется посмертное обнаружение положительных глиальных цитоплазматических включений  $\alpha$ -синуклеина с нейродегенерацией стриатонигральной и оливомостомозжечковой структур.

В ходе дифференциальной диагностики MSA-p следует исключить болезнь Паркинсона и другие атипичные паркинсонизмы (прогрессирующие очаги паралича, кортико-базальный синдром). В ходе дифференциальной диагностики MSA-c следует исключить доминантно наследуемые спинально-церебеллярные атаксии (SCA, 1, 2, 3, 6, и 7), связанный с X-хромосомой синдром атаксии/тремора (FXTAS) (см. данные термины) и митохондриопатии (мутации гена *POLG1*).

MSA возникает спорадически. Однако описаны несколько случаев семейного заболевания.

Терапия в основном включает лечение паркинсонизма и вегетативной недостаточности. Леводоба может временно усиливать паркинсонизм (20-30% пациентов). Эффективной нейропротекторной терапии не существует.

MSA представляет собой быстро прогрессирующее заболевание, приковывающее к инвалидизации и связанное с неразборчивостью речи, периодической катетеризацией мочевого пузыря, ортостатической гипотензией и нарушением когнитивных функций (дисфункция целенаправленной деятельности). Прогрессирование болезни оценивается с использованием единой шкалы MSA (UMSARS), оценивающей виды деятельности в повседневной жизни, вегетативные и моторные нарушения, равно как и общую нетрудоспособность. Прогноз неблагоприятен, средняя продолжительность жизни составляет 6-9 лет.

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.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2