

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΤΡΩΝ

Μονάδα Νευρομυϊκών Παθήσεων

Επιστημονικός Υπεύθυνος: Ελισάβετ Χρόνη, Καθηγήτρια Νευρολογίας

Ταχ. Διεύθυνση: 26504, Ρίο Αχαΐας

Τηλ: 2613603251, Fax: 2610993949, email: mdapatras@gmail.com

ΠΑΤΡΑ, 2019

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΟΥΣ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ

Τι είναι η περιφερική νευροπάθεια ή απλά νευροπάθεια;

Αναφέρεται σε κατάσταση κατά την οποία πολλές διαφορετικές αιτίες προκαλούν βλάβη στη λειτουργία των περιφερικών νεύρων. Σε φυσιολογικές συνθήκες, τα νεύρα αποτελούν τον διάδρομο επικοινωνίας μεταξύ εγκεφάλου-νωτιαίου μυελού και των υπολοίπων οργάνων όπως οι μυς, το δέρμα αλλά και τα εσωτερικά όργανα όπως η καρδιά και το γαστρεντερικό σύστημα. Οι τρεις κύριες λειτουργίες των νεύρων είναι: 1. Εντολές από τον εγκέφαλο προς τους μυς να συσπαστούν ώστε να επιτελέσουν τις εκούσιες κινήσεις των άκρων. 2. Μεταφορά από τα περιφερικά όργανα (αρθρώσεις, μυς και δέρμα) αισθητικών σημάτων προς τον εγκέφαλο έτσι ώστε ένας άνθρωπος να έχει αντίληψη της θέσης των μελών του στο χώρο και να αισθάνεται τα διάφορα ερεθίσματα (άλγος, θερμοκρασία) στο σώμα του. 3. Συντονισμός των λειτουργικών που δεν ελέγχονται από τη θέληση του ανθρώπου όπως ρυθμός αναπνοής και καρδιακού παλμού.

Μία ή συνδυασμός αυτών των λειτουργιών διαταράσσονται στις νευροπάθειες. Στην περίπτωση 1^η λέγεται κινητική, στην 2^η αισθητική και στη 3^η νευροπάθεια του αυτόνομου νευρικού συστήματος, ενώ συχνότερα είναι μικτού τύπου.

Ποια είναι τα συμπτώματα;

- Μυϊκή αδυναμία κυρίως στα περιφερικά τμήμα (άκρες) των ποδιών και χεριών. Χρόνια βλάβη οδηγεί σε μυϊκή ατροφία και ίσως παραμόρφωση του άκρου (μεγάλη καμάρα πέλματος).
- Μειωμένη αντίληψη του άλγους αλλά και αίσθημα αιμωδίας (μούδιασμα) στα άκρα, σαν να φορά κάποιος γάντια και κάλτσες, αστάθεια στη βάδιση και αταξία (αδεξιότητα) στις κινήσεις.
- Καρδιακή αρρυθμία, υπόταση, διαταραχές στην πέψη.

Τα ευρήματα αυτά μπορεί να είναι περιορισμένα σε ένα νεύρο ή να είναι διάχυτα και στα 4 άκρα.

Ποιο είναι το αίτιο;

Ο κατάλογος των παθήσεων/καταστάσεων που προκαλούν νευροπάθεια είναι μεγάλος, με πιο συνηθισμένη αιτία τον σακχαρώδη διαβήτη. Στη συνέχεια θα αναφερθούμε σε δύο μεγάλες κατηγορίες νευροπαθειών που ανήκουν στα σπάνια νοσήματα.

I. Αυτοάνοση νευροπάθεια

Είναι γνώστη ως **CIDP** δηλαδή χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια. Έχει συχνότητα 1-5/100.000 πληθυσμό, εγκαθίσταται προοδευτικά, έχει χρόνια πορεία και οφείλεται στην «κατά λάθος» επίθεση του ανοσοποιητικού συστήματος ενός ανθρώπου εναντίον των νεύρων του. Δημιουργείται αρχικά μια τοπική φλεγμονή του έλυτρου (μυελίνης) των νεύρων που προκαλεί καθυστέρηση στην προώθηση των σημάτων και οδηγεί προοδευτικά σε καταστροφή τους. Δεν είναι κληρονομική ούτε μεταδοτική νόσος.

Ποιες εξετάσεις χρειάζονται για τη διάγνωση;

- Κλινική εξέταση, όπου ο νευρολόγος μετρά την μυϊκή ισχύ διαφόρων ομάδων μυών ζητώντας από τον ασθενή να προβάλλει αντίσταση στην μετακίνηση των άκρων του και καταγράφει τα αποτελέσματα σε ειδικές κλίμακες.
- Νευροφυσιολογική εξέταση, στην οποία εφαρμόζεται ασθενές ηλεκτρικό ρεύμα στα νεύρα. Είναι η πιο σημαντική εργαστηριακή εξέταση γιατί τα αποτελέσματα ξεχωρίζουν αν η βλάβη είναι αυτόνοση, κληρονομική ή άλλου τύπου νευροπάθεια.
- Έλεγχος για αυτο-αντισώματα στο αίμα, σε εξειδικευμένο εργαστήριο, αν και δεν έχει ταυτοποιηθεί στις περισσότερες περιπτώσεις το ένοχο αντίσωμα.
- Έλεγχος του εγκεφαλονωτιαίου υγρού για φλεγμονή. Αυτό απαιτεί παρακέντηση στην περιοχή της οσφύος που είναι μια συνηθισμένη, ακίνδυνη διαδικασία .
- Μαγνητική τομογραφία νεύρων σε ορισμένες περιπτώσεις.

Υπάρχει θεραπεία;

Ναι, όπως για όλα τα αυτο-άνοσα νοσήματα η θεραπεία στοχεύει στη μείωση της δραστηριότητας του ανοσοποιητικού συστήματος.

Δύο είναι τα κύρια φάρμακα που έχουν ίδια αποτελεσματικότητα:

- Στεροειδή (χάπια κορτιζόνης) σε μεγάλη δόση για 1-2 μήνες που στη συνέχεια θα μειωθεί ανάλογα με την υποχώρηση των συμπτωμάτων.
- Γάμμα-σφαιρίνη (ενδοφλέβια), φάρμακο που χορηγείται στο νοσοκομείο 1 φορά κάθε μήνα.
- Υπάρχουν και άλλα εναλλακτικά φάρμακα για ασθενείς που δεν ανταποκρίνονται στα παραπάνω.

Ποιες θα είναι οι επιπτώσεις στην υγεία, κοινωνική και επαγγελματική δραστηριότητα;

Το πρώτο διάστημα μετά τη διάγνωση και την έναρξη της θεραπείας θα χρειαστεί οι ασθενείς να λάβουν αναρρωτική άδεια. Η λήψη αρκετών χαπιών κάθε ημέρα (μερικά θα είναι για πρόληψη παρενεργειών από τη κορτιζόνη), η αλλαγή της διατροφής (ανάλατα και άγλυκα φαγητά), ή οι συχνές επισκέψεις στο νοσοκομείο για ενδοφλέβια θεραπεία καθώς και η ύπαρξη μυϊκής αδυναμίας, αστάθειας και αιμωδιών θα επηρεάσει την καθημερινότητα. Απαιτείται τακτική ιατρική παρακολούθηση και ακριβής τήρηση των ιατρικών οδηγιών.

Στη συνέχεια, όταν τα συμπτώματα υποχωρήσουν θα αρχίσει η σταδιακή μείωση των φαρμάκων. Οι περισσότεροι ασθενείς όμως θα χρειαστούν συνεχή ή διακεκομμένη θεραπεία για πολλά έτη, ενώ σε μερικούς δεν θα αποκατασταθεί πλήρως η υγεία τους. Η συχνότητα των απαιτούμενων επισκέψεων στη Μονάδα για ιατρική παρακολούθηση σε περιόδους ύφεσης θα μειωθεί σε 1 κάθε 1 ή 2 έτη.

II. Κληρονομικές νευροπάθειες

Είναι παθήσεις που κληρονομούνται από τον 1 ή και τους 2 γονείς (μερικές φορές εμφανίζονται χωρίς οικογενειακό ιστορικό), έχουν ποικιλία στην έναρξη των συμπτωμάτων (παιδική – ενήλικη ζωή), την βαρύτητα της αναπηρίας και των πρόσθετων εκδηλώσεων από άλλα όργανα όπως οφθαλμούς και ώτα.

Ποιες εξετάσεις χρειάζονται για τη διάγνωση;

- Το λεπτομερές ιστορικό του ασθενή και της οικογένειας, το οποίο είναι σημαντικό για την διάκριση μεταξύ των διαφόρων τύπων
- Η κλινική εξέταση για την καταγραφή των προβλημάτων (σκελετικές παραμορφώσεις, μυϊκή αδυναμία, μείωση αισθητικότητας)
- Ο νευροφυσιολογικός έλεγχος για επιβεβαίωση της διάγνωσης και τον αποκλεισμό άλλου αιτίου νευροπάθειας

- Ο γενετικός έλεγχος για τη διαπίστωση της μετάλλαξης και του υπευθύνου γονιδίου σε κάθε περίπτωση. Περίπου 100 διαφορετικά γονίδια έχουν αναγνωρισθεί, ενώ άλλα παραμένουν άγνωστα

Υπάρχει θεραπεία;

Προς το παρόν δεν υπάρχει ειδική θεραπεία. Συνιστάται όμως τακτική ιατρική παρακολούθηση, κάθε 1-2 έτη για συμπτωματική αντιμετώπιση των προβλημάτων που προκύπτουν. Εξ αυτών τα συχνότερα είναι:

1. ορθοπεδικά (αστάθεια ποδοκνημικής, κάμψη δακτύλων, σκολίωση) //
 2. οφθαλμολογικά //
 3. καρδιο-αναπνευστικά //
 4. δερματολογικά
- Χρήσιμες είναι συνεδρίες φυσικοθεραπείας

Ποιες θα είναι οι επιπτώσεις στην υγεία, κοινωνική και επαγγελματική δραστηριότητα;

Η βαρύτητα της αναπηρίας και η εξέλιξη ποικίλει από τον έναν τύπο στον άλλο αλλά και μεταξύ ατόμων με την ίδια νευροπάθεια. Ανάλογα με την περίπτωση μπορεί να δοθούν στατιστικά στοιχεία για την εξέλιξη μιας συγκριμένης νευροπάθειας. Γενικά, ζωτικά όργανα όπως ο εγκέφαλος (νόηση), ήπαρ, νεφρά δεν επηρεάζονται. Μερικοί ασθενείς έχουν απλά μια παραμόρφωση των άκρων ποδιών τους ενώ άλλοι βρίσκονται σε αναπηρικό αμαξίδιο από την εφηβική ηλικία.

Εάν έχω κάποιο νέο σύμπτωμα ή ερώτηση σχετικά με τη νευροπάθεια που θα απευθυνθώ;

- Στο τηλέφωνο / fax / e-mail της Μονάδας Νευρομυϊκών Παθήσεων [πρωινές ώρες]
- Στα επείγοντα ιατρεία του Π.Γ.Ν.Π. [24 ώρες/365ημέρες]

Απορίες και ερωτήσεις που δεν έχουν επείγοντα χαρακτήρα μπορούν να απαντηθούν στην επόμενη προγραμματισμένη επίσκεψη.

Σύνταξη Ε Χρόνη

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΤΡΩΝ*Μονάδα Νευρομυϊκών Παθήσεων**Επιστημονικός Υπεύθυνος: Ελισάβετ Χρόνη, Καθηγήτρια Νευρολογίας*

Ταχ. Διεύθυνση: 26504, Ρίο Αχαΐας

Τηλ: 2613603251, Fax: 2610993949, email: mdapatras@gmail.com

ΠΑΤΡΑ, 2018

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΟΥΣ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ**Τι είναι η μυοπάθεια;**

Αναφέρεται σε κατάσταση κατά την οποία πολλές διαφορετικές αιτίες προκαλούν πρωτογενή βλάβη στη δομή ή/και την λειτουργία των μυών. Οι μύες είναι το «όργανο» εκείνο που εξασφαλίζει την κίνηση αλλά και θέση/στάση του σώματος. Επιπλέον, λειτουργίες όπως η ομιλία, η κατάποση ή η αναπνοή επιτελούνται διαμέσου της φυσιολογικής λειτουργίας των μυών. Σε ορισμένες περιπτώσεις η παθολογία περιλαμβάνει και τις καρδιακές μυϊκές ίνες.

Ποια είναι τα συμπτώματα;

- Η μυϊκή αδυναμία αποτελεί το κυρίαρχο σύμπτωμα των μυοπαθειών, και ανάλογα με την κατανομή των μυών που προσβάλλονται μπορεί να δημιουργεί συγκεκριμένες κινητικές δυσκολίες. Συνήθως πρόκειται για συμμετρική προσβολή των μυϊκών ομάδων που βρίσκονται στη ρίζα των άκρων (όπου τα άκρα ενώνονται με το σώμα) με αποτέλεσμα τη δυσκολία στην έγερση από καθιστή θέση, την άνοδο κλίμακας, την ανύψωση βάρους (πάνω από το επίπεδο του ώμου), ή παρουσία χαρακτηριστικού λικνιστικού βαδίσματος. Μπορεί επίσης να παρατηρείται πτώση των βλεφάρων ή αδυναμία του ασθενούς να σφυρίζει. Η μυϊκή αδυναμία συνοδεύεται συχνά από ατροφία.
- Κράμπες, μυϊκά άλγη, εύκολη κόπωση, δυσκαμψία μπορεί επίσης να αποτελούν συμπτώματα των μυοπαθειών.

Ποιο είναι το αίτιο;

Ο κατάλογος των παθήσεων/καταστάσεων που μπορούν να προκαλέσουν διαταραχή των μυών είναι μεγάλος. Συνήθως χωρίζονται σε δύο μεγάλες κατηγορίες: 1. *κληρονομικές*, όπου υπάρχει εκ γενετής διαταραχή ενός γονιδίου που ελέγχει την λειτουργία μιας απαραίτητης πρωτεΐνης (ή άλλου συστατικού) του μυϊκού κυττάρου και 2. στις *επίκτητες* όπου η προσβολή των μυών εκδηλώνεται στα πλαίσια άλλων παθήσεων, πχ αυτοάνοσων /φλεγμονωδών παθήσεων, ενδοκρινικών παθήσεων, λοιμώξεων ή ως παρενέργεια δράσης φαρμάκων/ ουσιών.

Στη συνέχεια θα αναφερθούμε σε ορισμένες αντιπροσωπευτικές κληρονομικές μυοπάθειες που ανήκουν στα σπάνια νοσήματα. Πρόκειται για παθήσεις που κληρονομούνται από τον 1 ή και τους 2 γονείς (μερικές φορές εμφανίζονται χωρίς οικογενειακό ιστορικό), έχουν ποικιλία στην έναρξη των συμπτωμάτων (παιδική – ενήλικη ζωή), την βαρύτητα της αναπηρίας και των πρόσθετων εκδηλώσεων από άλλα όργανα όπως καρδιά, αναπνευστικό, οφθαλμούς κ.α

Μυϊκές δυστροφίες

-**Η μυϊκή δυστροφία Duchenne** αποτελεί τη συχνότερη μορφή μυϊκής δυστροφίας και πρωτίστως αφορά άρρενα τέκνα (επίπτωση 1/3.500 γεννήσεις). Οφείλεται στην έλλειψη παραγωγής της δυστροφίνης, μία πρωτεΐνης σημαντικής για την δομική και λειτουργική ακεραιότητα των μυϊκών κυττάρων. Η ηλικία εμφάνισης της νόσου είναι μεταξύ του 3^{ου} και 5^{ου} έτους ηλικίας και έχει συνήθως ταχεία εξέλιξη. Τα περισσότερα αγόρια έχουν χάσει βαθμιαία την ικανότητα να βαδίζουν ανεξάρτητα ως την ηλικία των 12 ετών, ενώ αργότερα μπορεί να χρειάζονται και μηχανική υποστήριξη της αναπνοής. Η μυϊκή δυστροφία Becker έχει παρόμοια κλινική εικόνα αλλά τυπικά εκδηλώνεται μεταγενέστερα και έχει ηπιότερη εξέλιξη.

-**Η πρόσωπο- ωμο- βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία** είναι επικρατητικά μεταβιβαζόμενη μυϊκή δυστροφία, που σημαίνει ότι ένας γονέας εφόσον πάσχει έχει 50% πιθανότητα να τη μεταδώσει στον απόγονο του. Η συχνότητά της εκτιμάται σε 1/20.000 του πληθυσμού και εμφανίζεται σε αγόρια και κορίτσια. Συνήθως εκδηλώνεται στην εφηβική και πρώτη νεανική ηλικία, αν και, τόσο η βαρύτητα όσο και η ηλικία έναρξης μπορεί να ποικίλλουν σημαντικά ακόμη και στην ίδια οικογένεια. Εκδηλώνεται προοδευτικά με αδυναμία των μυών του προσώπου, των άκρων και της ωμικής ζώνης.

- **Η Μυοτονική δυστροφία τύπου 1 (Νόσος Steinert)** είναι επικρατητικά μεταβιβαζόμενη πολυσυστηματική νόσος και αποτελεί την πιο συχνή μυϊκή δυστροφία με έναρξη κατά την ενήλικη ζωή. Εκδηλώνεται και στα δύο φύλα. Οι εκδηλώσεις από τους σκελετικούς μύς συνίστανται σε αδυναμία, ατροφία και μυοτονικό φαινόμενο (καθυστερημένη χαλάρωση των μυών μετά από σύσπαση). Οι εκτός του μυϊκού συστήματος διαταραχές περιλαμβάνουν: καταρράκτη, μετωπιαία φαλάκρα, διαταραχές από την καρδιά, τους ενδοκρινείς αδένες, το αναπνευστικό σύστημα και υπερυπνία.

-**Οι μεταβολικές μυοπάθειες** είναι σπάνιες κληρονομικές παθήσεις που προκύπτουν από διαταραχή της ικανότητας των μυϊκών ινών να

διαχειρίζονται την ενέργεια συνήθως λόγω ανεπάρκειας ενζύμων που έχουν κομβικό ρόλο στον μεταβολισμό των λιπιδίων ή των υδατανθράκων. Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλλουν ανάλογα με το υποκείμενο αίτιο. Χαρακτηριστική είναι ωστόσο η περιοδικότητα των συμπτωμάτων που συνήθως έχουν κάποιο εκλυτικό παράγοντα με συχνότερη την άσκηση. Η νηστεία, το ψύχος, οι λοιμώξεις ή η αναισθησία είναι άλλοι εκλυτικοί παράγοντες των συμπτωμάτων που αφορούν σε μυϊκή αδυναμία, μυϊκή άλγη, κράμπες και επεισόδια ραβομύλωσης. Ωστόσο σε ορισμένες περιπτώσεις δεν αποκλείεται και η εμφάνιση προοδευτικής εγκατάστασης αδυναμίας.

-Οι Μιτοχονδριακές Μυοπάθειες αφορούν σε παθήσεις των μιτοχονδρίων, των οργανιδίων των κυττάρων που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή ενέργειας. Ιστοί όπως ο νευρικός και ο μυϊκός είναι ιδιαίτερα ευπαθείς λόγω των μεγάλων απαιτήσεων σε ενέργεια. Εμπλέκονται πολλά γονίδια και μεταλλάξεις αυτών που μπορεί να οδηγήσουν σε αυτήν την κατάσταση, οι οποίες είτε κληρονομούνται μόνο από τη μητέρα είτε και από τους δύο γονείς, είτε είναι σποραδικές. Υπάρχει μεγάλη ετερογένεια στην κλινικές εκδηλώσεις και την βαρύτητα των συμπτωμάτων που μπορεί να περιλαμβάνουν μυϊκή αδυναμία, μυϊκό πόνο, εύκολη κόπωση και έλλειψη αντοχής, προσβολή του νευρικού συστήματος, οφθαλμικά (π.χ. καταρράκτης) και ακουστικά προβλήματα, καρδιακή δυσλειτουργία, γνωστικά ελλείμματα, αταξία και επιληπτικές κρίσεις.

Ποιες εξετάσεις χρειάζονται για τη διάγνωση;

- Λεπτομερές ιστορικό του ασθενή και της οικογένειας, το οποίο είναι σημαντικό για την διάκριση μεταξύ των διαφόρων τύπων μυοπάθειας
- Κλινική εξέταση, όπου ο νευρολόγος μετρά την μυϊκή ισχύ διαφόρων ομάδων μυών ζητώντας από τον ασθενή να περπατήσει, να σηκωθεί από βαθύ κάθισμα, να σφίξει τα χείλη και βλέφαρα του και να προβάλλει αντίσταση στην μετακίνηση των άκρων του καταγράφοντας τα αποτελέσματα σε ειδικές κλίμακες.
- Ηλεκτρομυογράφημα, το οποίο ελέγχει την μυϊκή δραστηριότητα με τη χρήση ενός βελονοειδούς ηλεκτροδίου (λεπτή βελόνα). Είναι η πιο σημαντική εργαστηριακή εξέταση γιατί τα αποτελέσματα ξεχωρίζουν αν πρόκειται για εγγενή βλάβη των μυών.
- Εξέταση αίματος για αναζήτηση πρωτεϊνών που είναι ενδεικτικές της καταστροφής των μυών
- Έλεγχος για γονίδια σε εξειδικευμένα εργαστήρια
- Υπέρηχος ή/ και μαγνητική τομογραφία μυών σε ορισμένες περιπτώσεις

- Βιοψία μυός, που περιλαμβάνει την λήψη μυϊκού ιστού μέσω μιας ελάχιστα επεμβατικής χειρουργικής εξαίρεσης και ανάλυση των μυϊκών κυττάρων στο μικροσκόπιο

Υπάρχει θεραπεία;

Για την πλειονότητα των κληρονομικών μυοπαθειών προς το παρόν δεν υπάρχουν ικανοποιητικές ειδικές θεραπείες. Για συγκεκριμένες όμως, όπως η νόσος Rompre δίνεται ένζυμο υποκατάστασης ενώ πρόσφατα για μερικούς ασθενείς με νόσο Duchenne, οι οποίοι έχουν συγκεκριμένο γενετικό έλλειμμα, έχουν εγκριθεί δύο φάρμακα που αποκαθιστούν εν μέρει το πρόβλημα.

Σε όλους τους ασθενείς με μυοπάθεια συνιστάται τακτική ιατρική παρακολούθηση, για συμπτωματική αντιμετώπιση των προβλημάτων που προκύπτουν. Εξ αυτών τα συχνότερα είναι:

1.ορθοπεδικά (πχ. σκολίωση) // 2. οφθαλμολογικά // 3. καρδιο-αναπνευστικά // 4. Δερματολογικά. Ιδιαίτερα χρήσιμες είναι συνεδρίες φυσικοθεραπείας.

Προσοχή η έντονη σωματική άσκηση μπορεί να βλάψει τους μυς.

Η καθοδήγηση από διαιτολόγο για θέματα διατροφής είναι απαραίτητη ειδικά σε μυοπάθειες όπως η διαταραχή μεταβολισμού λιπιδίων

Ποιες θα είναι οι επιπτώσεις στην υγεία, κοινωνική και επαγγελματική δραστηριότητα;

Η βαρύτητα της αναπηρίας και η εξέλιξη ποικίλει από τον έναν τύπο στον άλλο αλλά και μεταξύ ατόμων με την ίδια μυοπάθεια. Ανάλογα με την περίπτωση μπορεί να δοθούν στατιστικά στοιχεία για την εξέλιξη μιας συγκριμένης μυοπάθειας. Γενικά, ο εγκέφαλος (νόηση), οι αισθήσεις ή τα νεφρά παραμένουν ανέπαφα, αν και αρκετές κληρονομικές μυοπάθειες επηρεάζουν την καρδιά και το ήπαρ. Μερικοί ασθενείς, ακόμα και σε μεγάλη ηλικία, έχουν απλά μια δυσκολία σε κάποιες κινήσεις, ενώ άλλοι βρίσκονται σε αναπηρικό αμαξίδιο από την παιδική / εφηβική ηλικία ή ακόμα χρειάζονται μηχανική υποστήριξη αναπνοής και σωλήνα διατροφής.

Εάν έχω κάποιο νέο σύμπτωμα ή ερώτηση σχετικά με τη νευροπάθεια που θα απευθυνθώ;

- Στο τηλέφωνο / fax / e-mail της Μονάδας Νευρομυϊκών Παθήσεων [πρωινές ώρες]
- Στα επείγοντα ιατρεία του Π.Γ.Ν.Π. [24 ώρες/365ημέρες]

Απορίες και ερωτήσεις που δεν έχουν επείγοντα χαρακτήρα μπορούν να απαντηθούν στην επόμενη προγραμματισμένη επίσκεψη.

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΤΡΩΝ

Μονάδα Νευρομυϊκών Παθήσεων

Επιστημονικός Υπεύθυνος: Ελισάβετ Χρόνη, Καθηγήτρια Νευρολογίας

Ταχ. Διεύθυνση: 26504, Ρίο Αχαΐας

Τηλ: 2613603251, Fax: 2610993949, email: mdapatras@gmail.com

ΠΑΤΡΑ, 2019

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΟΥΣ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΙΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ (NMA)

Τι είναι η νωτιαία μυϊκή ατροφία;

Η νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι μια γενετική διαταραχή που αφορά το τμήμα του νευρικού συστήματος που ελέγχει την εκούσια κίνηση των μυών. Πιο συγκεκριμένα, όπως λέει και το όνομα της, χαρακτηρίζεται από:

ΝΩΤΙΑΙΑ: τα κύτταρα που προσβάλλονται βρίσκονται στο νωτιαίο μυελό

ΜΥΙΚΗ: οι μυς επηρεάζονται διότι δεν λαμβάνουν σήμα από το νωτιαίο μυελό και δεν μπορούν να λειτουργήσουν

ΑΤΡΟΦΙΑ: είναι αποτέλεσμα της έλλειψης κίνησης των μυών.

Ποιες είναι οι μορφές της NMA;

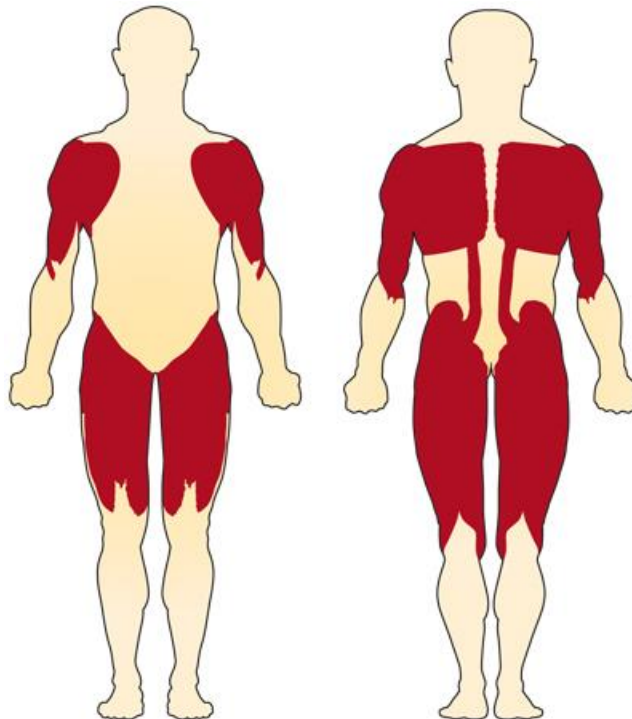
Η πιο συχνή μορφή της NMA είναι αυτή που σχετίζεται με μετάλλαξη στο χρωμόσωμα 5, με συνέπεια την έλλειψη της πρωτεΐνης SMN . Η NMA εμφανίζει μεγάλη ποικιλία στην ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων, στην σοβαρότητα των συμπτωμάτων και τον ρυθμό προόδου.

Υπάρχουν 4 τύποι NMA που σχετίζονται με το χρωμόσωμα 5, και η κατηγοριοποίηση εξαρτάται κυρίως από την ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων. Η σοβαρότερη μορφή, NMA τύπου 1, εμφανίζεται κατά τη γέννηση ή νωρίς στη ζωή του βρέφους. Οι NMA 2 & 3 εμφανίζονται κατά την παιδική ηλικία, ενώ η NMA4 κατά την εφηβική ή ενήλικη. Η NMA 4 έχει γενικά την καλύτερη πρόγνωση.

Ποια είναι τα συμπτώματα της NMA;

Τα συμπτώματα μπορεί να είναι από ήπια μέχρι σοβαρά. Στην NMA που σχετίζεται με το χρωμόσωμα 5, κύριο σύμπτωμα είναι η μυϊκή αδυναμία. Προσβάλλονται εντονότερα οι μυς που βρίσκονται κοντά στον κορμό του σώματος όπως οι μυς του ώμου, της πυέλου, των μηρών και της ράχης (βλέπε σχήμα 1). Η προσβολή μυών της αναπνοής και της κατάποσης, μπορεί να οδηγήσει σε επιπλοκές.

Δεν υπάρχουν αισθητικού τύπου διαταραχές(μουδιάσματα, μυρμηγκιάσματα, καψίματα κτλ), ούτε νοητικές και ψυχιατρικές εκδηλώσεις



Σχήμα 1. Οι μυς πιο κοντά στο κέντρο του σώματος (κεντρομελικοί μυς) προσβάλλονται περισσότερο, σε σχέση με μυς που βρίσκονται πιο απομακρυσμένοι (περιφερικοί μυς)

Υπάρχουν μορφές NMA που δεν σχετίζονται με το χρωμόσωμα 5. Σε αυτές τις μορφές, οι κλινικές εκδηλώσεις εμφανίζουν μεγάλη ποικιλομορφία, ενώ μπορεί να προσβάλλονται περισσότερα, κυρίως στα αρχικά στάδια, οι μυς που βρίσκονται πιο απομακρυσμένοι από το κέντρο του σώματος.

Ποια είναι η πρόγνωση της NMA;

Όσο πιο καθυστερημένη η έναρξη των συμπτωμάτων, τόσο πιο αργή και ήπια η εξέλιξη της νόσου.

Υπάρχει θεραπεία για την NMA;

Γίνεται εκτεταμένη έρευνα που εστιάζει στην ανάπτυξη φαρμάκων που αυξάνουν την παραγωγή της πρωτεΐνης SMN, που παράγεται από το χρωμόσωμα 5. Ένα τέτοιο φάρμακο είναι το Spiranza. Τα αποτελέσματα των μέχρι τώρα ερευνών δείχνουν πιθανά ευεργετική επίδραση στην καθυστέρηση και στασιμότητα της νόσου, ακόμα και αναστροφή συμπτωμάτων

Στις 26/05/17 ο ΕΟΦ ενέκρινε ομαδικό πρόγραμμα πρώιμης πρόσβασης στο φάρμακο Spiranza για πάσχοντες από Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία τύπου Ι. Σήμερα και άλλες μορφές της νόσου έχουν πρόσβαση σε αυτό το φάρμακο.

Εάν έχω κάποιο νέο σύμπτωμα ή ερώτηση σχετικά με τη ΝΜΑ που θα απευθυνθώ;

- Στο τηλέφωνο / fax / e-mail της Μονάδας Νευρομυϊκών Παθήσεων [πρωινές ώρες]
- Στα επείγοντα ιατρεία του Π.Γ.Ν.Π. [24 ώρες/365ημέρες]
- Στα τηλέφωνα του θεραπόντων νευρολόγων [24ώρες/365ημέρες]

Απορίες και ερωτήσεις που δεν έχουν επείγοντα χαρακτήρα μπορούν να απαντηθούν στην επόμενη προγραμματισμένη επίσκεψη.

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΤΡΩΝ

Μονάδα Νευρομυϊκών Παθήσεων

Επιστημονικός Υπεύθυνος: Ελισάβετ Χρόνη, Καθηγήτρια Νευρολογίας

Ταχ. Διεύθυνση: 26504, Ρίο Αχαΐας

Τηλ: 2613603251, Fax: 2610993949, email: mdapatras@gmail.com

ΠΑΤΡΑ, 2019

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΟΥΣ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑ

Πάθηση, η οποία όπως λέει το όνομα της «μυ-ασθένεια» προκαλεί μυϊκή αδυναμία και εύκολη κόπωση με διακυμάνσεις μέσα στην ημέρα σε πολλούς και διαφορετικούς μύς του σώματος. Είναι σπάνια, αυτοάνοσος νόσος (<10 περιπτώσεις/100.000 πληθυσμό). Προσβάλλει περισσότερο γυναίκες νεαρής ηλικίας (16-40 ετών) ή και άνδρες μεγαλύτερης ηλικίας (> 50 ετών). Αντιμετωπίζεται κυρίως από ιατρό νευρολόγο με τη βοήθεια ιατρών άλλων ειδικοτήτων.

Οφείλεται σε μείωση ή και διακοπή της επικοινωνίας μεταξύ νεύρων και μυών που εκτελούν τις εκούσιες κινήσεις, δηλαδή δεν αφορά την καρδιά ή άλλα εσωτερικά όργανα.

Ποια είναι τα συμπτώματα;

Το χαρακτηριστικό σύμπτωμα της μυσασθένειας είναι η εύκολη κόπωση των μυών με ελάχιστη ή μέτρια εκούσια προσπάθεια. Η ανάπαυση των προσβεβλημένων μυών αποκαθιστά τη λειτουργία τους. Δηλαδή δεν πρόκειται για μόνιμη αναπηρία αλλά για λειτουργική διαταραχή.

Βεβαίως εάν μείνει ένας/μια ασθενής χωρίς θεραπεία, η νόσος προοδευτικά εξελίσσεται και προκαλεί μόνιμη μυϊκή αδυναμία και ατροφία.

Ποιοι μυς προσβάλλονται;

- Πιο συχνά (50-90%) **οι μυς του οφθαλμού** με αποτέλεσμα πτώση άνω βλεφάρου και διπλωπία (δηλαδή διπλό είδωλο σε μια ή περισσότερες κατευθύνσεις του βλέμματος)
- Οι **μυς του προσώπου και του λαιμού** με αποτέλεσμα δυσκολία στην ομιλία, στη μάσηση, στη κατάποση και στις εκφράσεις του προσώπου (εγκάρσιο χαμόγελο)
- Οι **μυς του αυχένα** με αποτέλεσμα αδυναμία κάμψης ή έκτασης της κεφαλής
- Οι **αναπνευστικοί μυς**, κυρίως το διάφραγμα με αποτέλεσμα να περιορίζεται η έκπτυξη του θώρακα που χρειάζεται για την αναπνοή. Το πιο επικίνδυνο για τη ζωή σύμπτωμα.
- Πιο σπάνια οι μυς των άκρων και του κορμού

Ποιο είναι το αίτιο;

Υπό φυσιολογικές συνθήκες, τα νεύρα δίνουν εντολή στους γραμμωτούς μυς να συσπαστούν ώστε να εκτελέσουν μια εκούσια κίνηση μέσω ενός νευροδιαβιβαστή που λέγεται ακετυλοχολίνη. Αυτή η χημική ουσία ελευθερώνεται από τους τελικούς κλάδους των νεύρων, διασχίζει μια στενή σχισμή μέχρι την μυϊκή ίνα όπου εφαρμόζει σε ειδικό υποδοχέα και μεταφέρει το μήνυμα για την σύσπασση.

Στη μυασθένεια, το ανοσολογικό σύστημα του ασθενή παράγει, κατά λάθος, αντισώματα που μπλοκάρουν μερικούς υποδοχείς στις μυϊκές ίνες έτσι ώστε να μην μπορούν να δεχθούν τον νευροδιαβιβαστή. Συνεπώς κάποιοι μυς αδυνατούν να συσπαστούν ενώ άλλοι, που λαμβάνουν λίγα μηνύματα, κουράζονται εύκολα.

Ποιες εξετάσεις χρειάζονται για τη διάγνωση;

- Εξέταση από νευρολόγο της αντοχής των μυών σε κόπωση. Θα ζητηθεί από τον ασθενή να κρατήσει ανοιχτούς τους οφθαλμούς για 1λεπτό, να μετρήσει μέχρι το 50, να κρατήσει το χέρι ή το πόδι σε έκταση για 1-2λεπτά.
- Έλεγχος για αυτο-αντισώματα στο αίμα, σε εξειδικευμένο εργαστήριο
- Αξονική τομογραφία θώρακος για έλεγχο του θύμου αδένου. Θεωρείται ότι σε αυτόν τον αδένου παράγονται τα αυτο-αντισώματα
- Νευροφυσιολογική εξέταση, στην οποία εφαρμόζεται ασθενές ηλεκτρικό ρεύμα στα νεύρα ή καταγράφεται η εκούσια μυϊκή δραστηριότητα με ηλεκτρόδιο βελόνα

Υπάρχει θεραπεία;

Στο παρελθόν τα φάρμακα αντιμετώπιζαν μόνο τα συμπτώματα. Τα τελευταία χρόνια έχουν αναπτυχθεί θεραπείες που εμποδίζουν τη παραγωγή και τη δράση των αυτο-αντισωμάτων που αποτελούν τη πηγή του προβλήματος.

- Σε μερικούς ασθενείς θα χρειαστεί χειρουργική αφαίρεση του θύμου αδένου
- Όλοι οι ασθενείς θα αντιμετωπιστούν αρχικά με φάρμακο που αυξάνει την ποσότητα της ακετυλοχολίνης ώστε να ανταγωνίζεται, κατά το δυνατόν, τα αντισώματα για την εφαρμογή τους στους μυϊκούς υποδοχείς
- Σχεδόν όλοι οι ασθενείς θα λάβουν ανοσοκατασταλτική αγωγή έτσι ώστε να σταματήσει η παραγωγή και κυκλοφορία των αυτο-αντισωμάτων. Συνήθως το πρώτο φάρμακο σε αυτή την κατηγορία είναι η κορτιζόνη
- Σε οξεία επιδείνωση θα απαιτηθεί νοσηλεία και ενδοφλέβια αγωγή, ενώ σπάνια (όταν δεν λαμβάνεται κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή) θα χρειαστεί τεχνική υποστήριξη της αναπνοής σε μονάδα εντατικής θεραπείας

Ποιες θα είναι οι επιπτώσεις στην κοινωνική και επαγγελματική δραστηριότητα;

Το πρώτο διάστημα μετά τη διάγνωση και την έναρξη της θεραπείας θα χρειαστεί κάποιοι ασθενείς να λάβουν αναρρωτική άδεια και να μειώσουν τη σωματική καταπόνηση τους

Η λήψη αρκετών χαπιών κάθε ημέρα (μερικά θα είναι για πρόληψη παρενεργειών από τη κορτιζόνη), η αλλαγή της διατροφής (ανάλατα και άγλυκα φαγητά) και η ύπαρξη μυϊκής αδυναμίας θα επηρεάσει την καθημερινότητα για περίπου 1-6 μήνες. Απαιτείται τακτική ιατρική παρακολούθηση και ακριβής τήρηση των ιατρικών οδηγιών

Στη συνέχεια, αφού θα έχει επανέλθει η μυϊκή αντοχή σε σχεδόν φυσιολογικά επίπεδα στους περισσότερους μυσ, θα αρχίσει η σταδιακή μείωση των φαρμάκων, αν και δεν θα διακοπούν τελείως. Η συχνότητα των απαιτούμενων επισκέψεων στη Μονάδα για ιατρική παρακολούθηση θα μειωθεί σε 1-2/έτος, οι δραστηριότητες στον προσωπικό και επαγγελματικό τομέα θα ομαλοποιηθούν. Οι περισσότεροι ασθενείς θα απολαμβάνουν την ίδια ποιότητα ζωής με αυτήν προ της νόσησης από μυσασθένεια. Η πιθανότητα όμως υποτροπής, ιδίως στα πρώτα 4 έτη, δεν αποκλείεται.

Στους ασθενείς που έχουν **οφθαλμική μορφή μυσασθένειας** και όχι γενικευμένη, θα χορηγηθεί θεραπεία μικρότερη διάρκειας και οι επιπτώσεις στην καθημερινότητα θα είναι ελάχιστες ακόμα και στο αρχικό στάδιο της διάγνωσης.

Εάν έχω κάποιο νέο σύμπτωμα ή ερώτηση σχετικά με τη μυσασθένεια που θα απευθυνθώ;

- Στο τηλέφωνο / fax / e-mail της Μονάδας Νευρομυϊκών Παθήσεων [πρωινές ώρες]
- Στα επείγοντα ιατρεία του Π.Γ.Ν.Π. [24 ώρες/365ημέρες]
- Στα τηλέφωνα του θεραπόντων νευρολόγων [24 ώρες/365ημέρες]

Απορίες και ερωτήσεις που δεν έχουν επείγοντα χαρακτήρα μπορούν να απαντηθούν στην επόμενη προγραμματισμένη επίσκεψη.

Σύνταξη Ε Χρόνη