



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
Α' ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
Διευθυντής: Καθηγητής ΛΕΩΝΙΔΑΣ ΣΤΕΦΑΝΗΣ

ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ
ΕΙΔΙΚΑ ΤΑΚΤΙΚΑ ΕΞΩΤΕΡΙΚΑ ΙΑΤΡΕΙΑ
Παπαδιαμαντοπούλου 7, Αθήνα 11528
Τηλ. (30) 210-7251315

ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

ΣΠΑΝΙΕΣ ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

ΕΝΤΑΣΣΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ (ERN-RND)

Άτυπα Παρκινσονικά Σύνδρομα

Πρόκειται για νευροεκφυλιστικά νοσήματα όπου εμφανίζεται Παρκινονισμός σε συνδυασμό με άλλες νευρολογικές εκδηλώσεις που υποδηλώνουν την πιο εκτεταμένη προσβολή του νευρικού συστήματος. Τα νοσήματα αυτά δεν έχουν ικανοποιητική ανταπόκριση στην θεραπεία υποκατάστασης με ντοπαμινομιμητικά φάρμακα, και δεν έχουν καλή πρόγνωση. Άλλες ονομασίες για τα σύνδρομα αυτά είναι «Επταυξημένα Παρκινσονικά Σύνδρομα», ή «Parkinson-plus». Οι επιμέρους κλινικές οντότητες είναι α) η Ατροφία Πολλαπλών Συστημάτων (MSA), με προσβολή του Αυτονόμου Νευρικού, του Παρεγκεφαλιδικού και του Πυραμιδικού Συστήματος, β) η Προϊούσα Υπερπυρηνική Παράλυση (PSP), όπου χαρακτηριστικά εμφανίζονται διαταραχές οφθαλμοκινητικότητας και ισορροπίας, με πρώιμες πτώσεις, και γ) το Φλοιοβασικό Σύνδρομο (CBS), όπου συνυπάρχουν έντονες διαταραχές των ανώτερων λειτουργιών, και ιδιαίτερα του τύπου της απραξίας ή των διαταραχών λόγου.

Η προϊούσα υπερπυρηνική παράλυση είναι το δεύτερο συχνότερο παρκινσονικό σύνδρομο νευροεκφυλιστικής αρχής, μετά από την σποραδική μορφή της νόσου Parkinson (και τρίτο συνολικά μετά και τον παρκινσονισμό αγγειακής αρχής). Ο επιπολασμός σε επιδημιολογικές μελέτες κυμαίνεται από 1,4 έως 4,9/100.000, ενώ η επίπτωση κυμαίνεται από 0,3-1,1/100.000 ανάετος.

Η ατροφία πολλαπλών συστημάτων αποτελεί και αυτή σπάνιο νευρολογικό νόσημα, που συνδυάζει δυσαυτονομία, παρκινσονισμό, παρεγκεφαλιδική και πυραμιδική σημειολογία. Η επίπτωσή της υπολογίζεται σε 4.4/100.000.

Η φλοιοβασική εκφύλιση θεωρείται το σπανιότερο από τα επταυξημένα παρκινσονικά σύνδρομα. Παριστά το 4-6% περίπου των ασθενών με παρκινσονισμό, με επίπτωση 0,6-0,9 ανά 100,000 ανάετος. Δεν υπάρχουν πληθυσμιακές μελέτες που να προσδιορίζουν τον επιπολασμό του νοσήματος επακριβώς. Συνηθέστερος φαινότυπος της φλοιοβασικής εκφύλισης αποτελεί το φλοιοβασικό σύνδρομο. Παρόλα αυτά τα τελευταία έτη, παθολογοανατομικές μελέτες, αλλά και μελέτες βιοδεικτών ENY, κατέδειξαν την ύπαρξη και άλλων αιτιολογικών διαγνώσεων, κυρίως της νόσου Alzheimer, ως αίτιο του συνδρόμου.

Γενετικές Μορφές Νόσου Πάρκινσον

Η νόσος Πάρκινσον είναι συνήθως σποραδική, δηλαδή δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό. Στο 10-20% των περιπτώσεων όμως υπάρχει οικογενειακό ιστορικό, που μπορεί να σημαίνει κληρονομική-γενετική μορφή της νόσου. Ιδιαίτερα σε άτομα νέας ηλικίας, κάτω των 40 ετών, η εμφάνιση της νόσου θέτει σοβαρά την πιθανότητα να πρόκειται για γενετική μορφή. Γενετικές μορφές μπορεί να εμφανιστούν ακόμη και σε σποραδικά περιστατικά, πάλι συνηθέστερα με σχετικά πρώιμη ηλικία έναρξης. Τα τελευταία έτη έχουν ανακαλυφθεί πολλά γενετικά αίτια για τη νόσο Πάρκινσον, με μεταλλάξεις σε διάφορα γονίδια, όπως της α-συνουκλεΐνης, του LRRK2, της Parkin, του GBA και άλλων. Τέτοιες μεταλλάξεις δεν είναι σπάνιες στον Ελληνικό πληθυσμό, ιδιαίτερα της α-συνουκλεΐνης και του GBA. Η κλινική εικόνα και η πορεία διαφέρει ανάλογα με τις μεταλλάξεις και το συγκεκριμένο γονίδιο, αλλά υπάρχει ποικιλομορφία ακόμη και μέσα στις οικογένειες με την ίδια μετάλλαξη. Η γενετική διάγνωση της νόσου έχει σημασία σε αυτά τα περιστατικά όχι μόνο για τον οικογενειακό προγραμματισμό και την εκτίμηση της πρόγνωσης των ασθενών, αλλά και γιατί μπορεί να ληφθεί υπ' όψιν για συγκεκριμένες θεραπευτικές επιλογές, και πολύ περισσότερο για την ένταξη σε αναδυόμενες κλινικές μελέτες που εφαρμόζονται σε συγκεκριμένες γενετικές μορφές της νόσου, στα πλαίσια της φαρμακογενετικής.

Δυστονία

Πρόκειται για ανώμαλη σύσπαση ομάδας μυών, που οδηγεί σε ανώμαλη συστροφική κίνηση ή θέση μελών του σώματος. Συνηθέστερες μορφές είναι οι εστιακές δυστονίες, που παραμένουν εντοπισμένες, όπως το σπασμωδικό ραιβόκρανο, ο βλεφαρόσπασμος, ο σπασμός των γραφένων, κ.α.. Οι μορφές αυτές έχουν γενικά καλή ανταπόκριση σε τοπικές ενέσεις αλλαντιοτοξίνης. Σπανιότερες είναι οι γενικευμένες δυστονίες, που συχνά είναι γενετικής αιτιολογίας, και μπορούν να αντιμετωπιστούν με από του στόματος φαρμακευτική αγωγή, ή, σε βαριές περιπτώσεις, με Εν τω Βάθει Εγκεφαλική Διέγερση (DBS).

Οι πληροφορίες αυτές μπορούν να ανευρεθούν και στο

https://eginitio.uoa.gr/neurologiki/neurologika_nosimata_synoptikes_pliροφοries/nosos_parkinson_kinitikes_diataraches/

Καθώς και στο

https://eginitio.uoa.gr/neurologiki/exoterika_iatreia/eidika_neurologika_iatreia/iatreio_spanion_anoion_atypon_parkinsonikon_syndromon_ypeyth_e_kapaki/