



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ

ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ

Διευθυντής: Καθηγητής ΛΕΩΝΙΔΑΣ ΣΤΕΦΑΝΗΣ

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ – ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Τα Νευρομυϊκά Νοσήματα είναι παθήσεις του Περιφερικού Νευρικού Συστήματος και συμπεριλαμβάνουν νοσήματα όπως Νευροπάθειες (π.χ. CIDP, Σύνδρομο Guillain Barre), Μυοπάθειες, Νοσήματα του Κινητικού Νευρώνα, Παθήσεις της Νευρομυϊκής Σύναψης (π.χ. Μιασθένεια, Μιασθενικό Σύνδρομο) κ.ά.

Νευροπάθειες

Στις Αυτοάνοσες πολυνευροπάθειες περιλαμβάνονται η χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια (CIDP), η οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια και οι οξείες αντιγαγγλιοσιδικές πολυριζονευροπάθειες (GBS), οι χρόνιες αντιγαγγλιοσιδικές πολυνευροπάθειες (anti-MAG-SGPG, anti-GM1-MMN, anti-δισιαλογαγγλιοσιδικές), και οι αντι-σουλφατιδικές πολυνευροπάθειες.

Η χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια (CIDP) είναι μία χρόνια (με εξέλιξη πέραν των 2 μηνών), υποτροπιάζουσα (με εξάρσεις και υφέσεις), αυτοάνοσης αιτιολογίας πολυριζονευροπάθεια που οφείλεται σε φλεγμονή του ελύτρου της μυελίνης που καλύπτει τους νευράξονες των περιφερικών νεύρων (απομυελίνωση) με αποτέλεσμα την επιβράδυνση ή παρεμπόδιση της μετάδοσης των νευρικών ερεθισμάτων στους μύες. Εκδηλώνεται με μυϊκή αδυναμία στα κεντρικά και περιφερικά τμήματα των άκρων με σχετική διατήρηση συμμετρίας μεταξύ των 2 πλευρών, καθώς και με αισθητικά συμπτώματα (μούδιασμα, καυσαλγίες, άλγος, μυρμήγκιασμα). Από τη κλινική εξέταση σημειώνεται κατάργηση των τενοντίων αντανάκλασεων και

διαταραχές αισθητικότητας και κινητικότητας στα άκρα ή και στο πρόσωπο. Η κλινική εικόνα και τα χαρακτηριστικά ευρήματα από τη νευρολογική εξέταση παραπέμπουν αρχικά στην ύπαρξη πολυνευροπάθειας, αλλά για την εξακρίβωση και διάκριση μεταξύ των διαφορετικών ειδών πολυνευροπάθειας απαιτείται περαιτέρω έλεγχος με μία σειρά από εξετάσεις όπως ο ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος (ΗΝΓ/ΗΜΓ), η οσφυονωτιαία παρακέντηση για μελέτη του εγκεφαλονωτιαίου υγρού και σε ειδικές περιπτώσεις χρειάζεται και ειδικός απεικονιστικός έλεγχος και έλεγχος ορού για την ύπαρξη ειδικών αντισωμάτων.

Σύνδρομο Guillain-Barre (GBS) ή Οξεία Φλεγμονώδης Απομυελινωτική Πολυνευροπάθεια: Πρόκειται για ένα σπάνιο νευρολογικό νόσημα συνήθως μεταλοιμώδες (μέρες ή εβδομάδες μετά από κάποια ιογενή ή βακτηριακή λοίμωξη του γαστρεντερικού ή αναπνευστικού συστήματος), που στη πλειονότητα των περιπτώσεων εκδηλώνεται με ταχέως εξελισσόμενη ήπια ή σοβαρή μυϊκή αδυναμία και στις δύο πλευρές του σώματος. Η αδυναμία συνήθως ξεκινά από τα κάτω άκρα και σταδιακά επεκτείνεται στα άνω άκρα και στο πρόσωπο ενώ σε κάποιους ασθενείς επηρεάζονται και οι αναπνευστικοί μύες. Άλλα χαρακτηριστικά συμπτώματα είναι οι αιμωδίες των άκρων, ο πόνος ιδιαίτερα στην πλάτη ή στα άκρα, οι διακυμάνσεις στην αρτηριακή πίεση και τον καρδιακό ρυθμό και πιο σπάνια η διαταραχή της κινητικότητας των οφθαλμών και η απώλεια συντονισμού των άκρων. Αναπτύσσεται εντός ημερών έως και 4 εβδομάδες και η ανάρρωση εμφανίζεται συνήθως 2-4 εβδομάδες μετά από την σταθεροποίηση της κατάστασης του ασθενούς. Για την επιβεβαίωση της διάγνωσης απαιτείται λεπτομερής νευρολογική εξέταση με χαρακτηριστικό την κατάργηση των τενοντίων αντανακλαστικών των κάτω ή και των άνω άκρων, ειδικές αιματολογικές εξετάσεις για την ανίχνευση αντισωμάτων, μία ειδική διαγνωστική εξέταση το ηλεκτρονευρογράφημα και ηλεκτρομυογράφημα καθώς και η οσφυονωτιαία παρακέντηση (εξέταση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού και ανεύρεση λευκωματτοκυτταρικού διχασμού).

Η θεραπεία των δύο αυτών κλινικών οντοτήτων συνίσταται κυρίως σε ανοσοτροποποιητικά σκευάσματα, όπως κορτικοστεροειδή, ενδοφλέβια

ανοσοσφαιρίνη και πλασμαφαίρεση στη CIDP και ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη και πλασμαφαίρεση στο GBS. Χρόνια ανοσοκατασταλτική αγωγή μπορεί να είναι απαραίτητη στις ανθεκτικές μορφές της νόσου, ενώ ειδική θεραπευτική αγωγή χορηγείται για το νευροπαθητικό άλγος και τις εμμένουσες αιμωδίες.

Εκτός των περιγραφέντων νευροπαθειών, υπάρχουν και άλλοι τύποι πιο σπάνιων πολυνευροπαθειών που χρήζουν ειδικής διερεύνησης και αντιμετώπισης. Η anti-MAG-SGPG πολυνευροπάθεια προσβάλλει κυρίως άρρενες, ηλικίας 70-90 ετών, έχει συνήθως πολύ αργή εξέλιξη (>6 μήνες), και προσβάλλει κυρίως τις αισθητικές ίνες με ενίοτε συνοδό ήπια περιφερική μυϊκή αδυναμία (DADS-M). Προσβάλλονται κυρίως οι μεγάλης διαμέτρου ίνες με αποτέλεσμα την εμφάνιση αταξίας (απώλεια συντονισμού των άκρων και αστάθεια βάδισης) ενώ συχνά συνυπάρχει και τρόμος. Η πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια (MMN) συσχετίζεται με την παρουσία anti-GM1 αντισωμάτων. Η πορεία της νόσου είναι βραδέως εξελισσόμενη συνήθως με τη μορφή ώσεων. Η κλινική εικόνα συνίσταται σε μυϊκή αδυναμία στα άκρα συνήθως εστιασμένα και ασύμμετρα σε κατανομή ενός συγκεκριμένου νεύρου. Για να τεθεί υποψία της διάγνωσης κλινικά απαιτείται να υπάρχει μυϊκή αδυναμία κατανομής τουλάχιστον 2 νεύρων τουλάχιστον για 1 μήνα. Δεν υπάρχουν αντικειμενικές αισθητικές διαταραχές. Στα αρχικά στάδια παρατηρείται ήπια ατροφία συγκρινόμενη με την αδυναμία, ενώ μπορεί επίσης να παρατηρηθούν δεσμιδώσεις και κράμπες και νωθρά ή κατηρηγμένα τενόντια αντανακλαστικά στις προσβληθείσες περιοχές. Σπανιότατη η συμμετοχή εγκεφαλικών συζυγιών (οφθαλμοπληγία, πάρεση υπογλωσσίου) ή των αναπνευστικών μυών. Για τη διερεύνηση της νόσου απαιτείται ενδελεχής ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος (ΗΜΓ/ΗΝΓ), οσφυονωτιαία παρακέντηση και ο έλεγχος για ειδικά αντισώματα. Η θεραπεία σε αυτά τα νοσήματα περιλαμβάνει κυρίως την ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη και ανοσοκατασταλτικά σκευάσματα όπως η κυκλοσφαμίδη και η ριτουξιμάμπη.

Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση (ALS-Νόσος Κινητικού Νευρώνα)

Η ALS είναι μια ταχέως εξελισσόμενη νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από μια εκφύλιση των κεντρικών και περιφερικών κινητικών νευρώνων του εγκεφαλικού φλοιού, του στελέχους και του νωτιαίου μυελού με αποτέλεσμα την προϊούσα μυϊκή αδυναμία διάχυτα στο σώμα συμπεριλαμβάνοντας τους μύες των άκρων, της κεφαλής και του κορμού αλλά και τους μύες που συμμετέχουν στην κατάποση και στην αναπνοή. Η κλινική εικόνα συνίσταται σε βαριά μυϊκή αδυναμία που οδηγεί σε παράλυση, ατροφίες, υπέρταση, δεσμιδώσεις, κράμπες, δυσαρθρία, δυσκαταποσία, σιελόρροια, συναισθηματικές μεταπτώσεις και βαριά αναπνευστική ανεπάρκεια που οδηγεί στο θάνατο συνήθως εντός 2-4 ετών και σπανιότερα εντός 10ετίας. Στα νοσήματα του κινητικού νευρώνα περιλαμβάνονται και πιοπάνιες παθήσεις όπως η πρωτοπαθής πλαγία σκλήρυνση, η προϊούσα μυϊκή ατροφία και η προϊούσα προμηκική παράλυση.

Είναι μία σπάνια πάθηση (επιπολασμός→2-8/100.000, επίπτωση→1,5-2 νέες περιπτώσεις/100.000/έτος). Το 10% των περιπτώσεων είναι κληρονομικές. Σε ποσοστό >70% είναι γνωστά τα γονίδια και ειδικότερα, το 60% οφείλεται σε μεταλλάξεις στα γονίδια της υπεροξειδικής δισμουτάσης (SOD1), της TDP-43 και της C9orf72. Μάλιστα μεταλλάξεις στο γονίδιο C9orf72 ανευρίσκονται όχι μόνο σε περιπτώσεις με κληρονομική νόσο ALS, αλλά και σε >10% των σποραδικών περιπτώσεων.

Οι ασθενείς με κλινική υποψία για ALS, θα πρέπει να εξετάζονται από εξειδικευμένους νευρολόγους και να διερευνούνται ενδελεχώς για αποκλεισμό άλλων παθήσεων που μιμούνται την εικόνα του ALS. Για την επιβεβαίωση της νόσου αλλά και για τον αποκλεισμό άλλων παθήσεων, απαιτείται αιματολογικός έλεγχος, ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος με ηλεκτρονευρογράφημα και ηλεκτρομυογράφημα και σε ορισμένες περιπτώσεις ειδικός απεικονιστικός έλεγχος και οσφυονωτιαία παρακέντηση.

Η θεραπεία της νόσου περιλαμβάνει φαρμακευτική αγωγή και φυσιοθεραπεία με στόχο την επιβράδυνση της εξέλιξης της νόσου και συμπτωματική αγωγή ανά περίπτωση για κλινικές εκδηλώσεις όπως η σπαστικότητα, το άλγος, η

σιελόρροια και οι συναισθηματικές μεταπτώσεις. Πρόκειται για μία νόσο με αρκετές επιπλοκές και εκτός της νευρολογικής παρακολούθησης, οι ασθενείς πρέπει να παρακολουθούνται από μία ομάδα ειδικών όπως πνευμονολόγοι, γαστρεντερολόγοι, φυσιοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ψυχίατροι, φυσίατροι κ.ά. με στόχο την ολιστική προσέγγιση του ασθενούς και επίτευξη της μέγιστης λειτουργικότητας και ποιότητας ζωής.