

# Σπάνιες νόσοι: Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία και η Νόσος Gaucher

/ [Πεμπτουσία](#)



[Προηγούμενη δημοσίευση: <http://www.pemptousia.gr/?p=30304>]

## ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

ICD 10 – Κωδικός: G12.0, G12.1.

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία περιλαμβάνει μια ομάδα νευρομυϊκών διαταραχών που χαρακτηρίζεται από εκφυλισμό των πρόσθιων κεράτων των α-κινητικών νευρώνων του νωτιαίου μυελού που έχει σαν αποτέλεσμα συμμετρική μυϊκή αδυναμία και εκφύλιση των κινητικών μυών. Σπάνια στην εκδήλωση της νόσου εμπλέκονται άλλα όργανα ή άλλο τμήμα του νευρικού συστήματος. Η επικράτηση της νόσου εκτιμάται σε περίπου 1/30.000.

Τέσσερις υπότυποι έχουν καθοριστεί σύμφωνα με την ηλικία εμφάνισης και τη βαρύτητα της νόσου: Τύπος 1 (SMA1), η πιο σοβαρή μορφή, με έναρξη πριν την ηλικία των έξι μηνών. Τύπος 2 (SMA2), με έναρξη στην ηλικία μεταξύ 6 και 18 μηνών. Τύπος 3 (SMA3), με έναρξη κατά την παιδική ηλικία και την εφηβεία, και Τύπος 4 (SMA4), η λιγότερο σοβαρή μορφή, με έναρξη στην ενήλικη ζωή.

Όλοι οι τύποι χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία και ατροφία ποικίλης βαρύτητας, κυρίως των κάτω άκρων και των αναπνευστικών μυών. Η αδυναμία είναι σχεδόν πάντα συμμετρική και προοδευτική. Στα κλινικά ευρήματα μπορεί επίσης να περιλαμβάνονται : σκολίωση, ινιδισμοί μυών και συνδεσμικές κακώσεις. Η δυσκοιλιότητα και η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση είναι συχνή.



Πηγή:<http://leeherald.com>

Περίπου το 95% των περιπτώσεων της SMA προκαλούνται από ομόζυγη απάλειψη (είτε του εξώνιου 7 ή του εξώνιου 7 και 8) στο SMN1 γονίδιο (5q12.2-q13.3) που κωδικοποιεί την SMN πρωτεΐνη. Ένα δεύτερο SMN γονίδιο (SMN2 5q13.2) έχει επίσης εντοπιστεί το οποίο ρυθμίζει την σύνθεση μόνο του 10% του μήκους της πρωτεϊνικής αλυσίδας SMN. Ωστόσο, αν και υπάρχει κάποια διαφοροποίηση, η σοβαρότητα της SMA είναι αντιστρόφως ανάλογη με τον αριθμό των αντιγράφων του SMN2 γονιδίου. Έτσι ασθενείς με τρία ή τέσσερα αντίγραφα εκδηλώνουν συχνότερα SMA3 / 4, παρά SMA1. Απαλείψεις (deletion) του γονιδίου της NAIP (5q13.1) έχουν επίσης εντοπιστεί και μπορεί να επηρεάζουν την σοβαρότητα της νόσου. Η μεταβίβαση των SMN1 και NAIP απαλείψεων (deletion) γίνεται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Περίπου το 2% των περιπτώσεων οφείλονται σε de novo μεταλλάξεις.

Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εξέταση και το ιστορικό και μπορεί να επιβεβαιωθεί με γονιδιακό έλεγχο. Επίσης διαγνωστικές εξετάσεις είναι το ηλεκτρομυογράφημα και η βιοψία μυός.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την πλάγια μυατροφική σκλήρυνση, συγγενείς μυϊκές δυστροφίες, συγγενείς μυοπάθειες, την πρωτοπαθή μυατροφική σκλήρυνση, μυασθένεια gravis, και διαταραχές του μεταβολισμού των υδατανθράκων.

Προγεννητική διάγνωση είναι εφικτή μέσω μοριακής ανάλυσης κυττάρων αμνιακού υγρού ή δείγματος χοριακής λάχνης. Στους ασθενείς και τις οικογένειές τους πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική. Κλινικές δοκιμές βρίσκονται σε εξέλιξη για την ανεύρεση φαρμακευτικής θεραπείας για την NMA, και στοχεύουν κυρίως στην αύξηση των επιπέδων της SMN πρωτεΐνης με φυσιολογικό μήκος.

Προς το παρόν η αντιμετώπιση παραμένει συμπτωματική και περιλαμβάνει μια διεπιστημονική προσέγγιση που αποσκοπεί στη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών. Επίσης απαραίτητες είναι οι φυσικοθεραπείες και εργασιοθεραπείες. Υποστήριξη της αναπνευστικής λειτουργίας και γαστροστομία εφαρμόζονται κατά περίπτωση. Αγωγή με αντιβιοτικά δίνεται στις λοιμώξεις του αναπνευστικού. Η σκολίωση και οι συνδεσμικές κακώσεις αντιμετωπίζονται συχνά χειρουργικά. Οι ασθενείς μπορεί να χρειαστούν νάρθηκα υποστήριξης του κορμού, ή να εμφανίσουν βαριά κινητική αναπηρία.

Η πρόγνωση εξαρτάται από τη βαρύτητα, η οποία συνήθως συσχετίζεται με την ηλικία έναρξης της νόσου: πρώιμη εμφάνιση νόσου γενικά συνδέεται με κακή πρόγνωση, ενώ το προσδόκιμο ζωής μπορεί να είναι σχεδόν φυσιολογικά σε όψιμη έναρξη. Ο θάνατος μπορεί να συμβεί λόγω αναπνευστικής ανεπάρκειας και λοιμώξεων.

## **ΝΟΣΟΣ GAUCHER**

ICD 10 - Κωδικός: E75.2

Η νόσος Gaucher είναι μια λυσοσωματική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την εναπόθεση γλυκοκερεβροσιδίου στο δικτυοενδοθηλιακό σύστημα των κυττάρων του ήπατος, του σπληνός και του μυελού των οστών.

Η συχνότητα εμφάνισης της νόσου στο γενικό πληθυσμό είναι περίπου 1 /60.000, αλλά εκτιμάται ότι φτάνει το 1 /1.000 μεταξύ των Ασκενάζι Εβραίων. Ο επιπολασμός είναι περίπου 1 στις 100.000.

Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλουν. Κλασικά, διακρίνονται τρεις κύριοι φαινότυποι.

**Τύπος 1** ή χρόνια και μη-νευροπαθητική μορφή που αντιπροσωπεύει το 95% των περιπτώσεων. Είναι ετερογενής νόσος που χαρακτηρίζεται από ηπατο-σπληνομεγαλία, κυτταροπενία (θρομβοπενία, αναιμία και, σπανιότερα, ουδετεροπενία) και εκδηλώσεις από τα οστά (οστικά άλγη, έμφρακτα οστών, οστεονέκρωση). Επίσης η δραστηριότητα ορισμένων βιολογικών δεικτών - όπως της χιτοτριοσιδάσης (αναστολέα του μετατρεπτικού ενζύμου), της φερριτίνης και της όξινης φωσφατάση (TRAP) - είναι αυξημένη.

**Τύπος 2** ή οξεία νευροπαθητική μορφή. Χαρακτηρίζεται από πρώιμη έναρξη (κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους ζωής), ταχεία εξέλιξη, εγκεφαλική δυσλειτουργία (στελέχους) και ηπατο-σπληνομεγαλία.

**Τύπος 3** ή υποξεία νευροπαθητική μορφή. Χαρακτηρίζεται από έναρξη κατά την παιδική ηλικία ή την εφηβεία με προοδευτική εγκεφαλοπάθεια (πάρεση κοινού κινητικού, επιληψία, αταξία), και συνδυάζεται με κλινική εικόνα ανάλογη του τύπου 1. Η εγκεφαλοπάθεια μπορεί να είναι το πρώτο σύμπτωμα ή να εμφανιστεί αργότερα στην πορεία της νόσου. Μια περιγεννητική-θανατηφόρα μορφή έχει επίσης αναφερθεί που χαρακτηρίζεται από μείωση - απουσία κινήσεων του εμβρύου ή οίδημα ανά σάρκα.

**[Συνεχίζεται]**