



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

ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ-ΝΩΤΙΑΙ ΜΥΙΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

ΕΝΤΑΣΣΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ (ERN-NMD)

Μυοπάθειες

Πρόκειται για παθήσεις που προσβάλλουν το σκελετικό μυ. Μπορεί να είναι κληρονομικές ή επίκτητες και χαρακτηρίζονται είτε από μόνιμη συμπτωματολογία (μυϊκή αδυναμία, βλεφαρόπτωση, διπλωπία), είτε από παροδική συμπτωματολογία (εύκολη κόπωση, δυσανεξία στην κόπωση, επεισόδια παράλυσης, κράμπες, επεισόδια ραβδομύλωσης), είτε από επίμονη αύξηση των επιπέδων της κρεατίνης κινάσης (CPK) στον ορό. Μπορεί να εκδηλωθούν σε οποιαδήποτε ηλικία, η εξέλιξή τους ποικίλλει, ενώ συχνά προσβάλλονται και άλλα συστήματα (καρδιαγγειακό, αναπνευστικό, εγκέφαλος) γεγονός που καθιστά αναγκαία την πολυεπιστημονική προσέγγιση του ασθενούς, η οποία οργανώνεται από εξειδικευμένο νευρολόγο-μυολόγο.

Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία

Η νωτιαία μυϊκή ατροφία (NMA) είναι αυτοσωμικά υπολειπόμενη νόσος που χαρακτηρίζεται από προοδευτική μυϊκή αδυναμία λόγω εκφύλισης των νευρώνων του νωτιαίου μυελού και αποτελεί το συχνότερο αίτιο νεογνικής θνησιμότητας.

Ανάλογα με την ηλικία έναρξης και σοβαρότητα των συμπτωμάτων κατηγοριοποιείται σε 5 υποτύπους: τύπος 0 (νεογνική έναρξη, το νεογνό δεν κάθεται ποτέ, επιβίωση

<6μήνες), τύπος I (νόσος των Werding-Hofmann, ηλικία έναρξης 1-6 μηνών, το νεογνό δεν κάθεται ποτέ, επιβίωση <2 ετών), τύπος II (ηλικία έναρξης 7-18 μηνών, το παιδί κάθεται αλλά δεν περπατά, επιβίωση μετά τα 2 έτη, αναπνευστική προσβολή, σκολίωση, συγκάμψεις αρθρώσεων), τύπος III (νόσος των Kugelberg-Welander, ηλικία έναρξης μετά τους 18 μήνες ζωής, το παιδί κατακτά το ορόσημο της βάδισης, επιβίωση έως την ενήλικη ζωή, αναπνευστική προσβολή, σκολίωση, συγκάμψεις αρθρώσεων, συχνά απώλεια ικανότητας βάδισης), τύπος IV (ηλικία έναρξης 10-30 ετών, ο πάσχων βαδίζει, η επιβίωση δεν επηρεάζεται).

Τον 12^ο/2016 η ενδορραχιαία έγχυση του φάρμακου Nusinersen έγινε η πρώτη εγκεκριμένη θεραπεία για όλες τις μορφές της νόσου.

Σπάνιες κληρονομικές μυϊκές παθήσεις

Ως σπάνια πάθηση ορίζεται κάθε πάθηση που προσβάλλει λιγότερους από 1 σε 2000 ανθρώπους. Οι κληρονομικές μυϊκές παθήσεις ανήκουν στις σπάνιες παθήσεις. Κληρονομούνται είτε αυτοσωμικά επικρατητικά (π.χ. πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία, μυοτονική δυστροφία τύπου 1 και 2), είτε με τον αυτοσωμικά υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας (π.χ. ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες τύπου 2, νόσος του Pompe), είτε με φυλοσύνδετη κληρονομικότητα (π.χ. μυϊκή δυστροφία Duchenne, μυϊκή δυστροφία Becker).

Επίκτητες (φλεγμονώδεις) μυοπάθειες

Οι επίκτητες (φλεγμονώδεις) μυοπάθειες είναι σπάνιες αυτοάνοσες νόσοι του σκελετικού μυός που χαρακτηρίζονται από προοδευτική μυϊκή αδυναμία. Κατηγοριοποιούνται ανάλογα με την κλινική εικόνα, τα ανοσολογικά ευρήματα και τα ευρήματα της μυϊκής βιοψίας σε 5 κύριους τύπους: τη δερματομυοσίτιδα, την πολυμυοσίτιδα, τη μυοσίτιδα αλληλεπικάλυσης, τη μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια και τη νεκρωτική αυτοάνοση μυοπάθεια. Ανάλογα με τη μορφή μπορεί να συνυπάρχουν αρθρίτιδα, δερματικές εκδηλώσεις, προσβολή της καρδιάς ή των πνευμόνων ή και να υποκρύπτεται κακοήθεια. Οι νόσοι απαντούν συχνά στην ανοσοθεραπεία, με την εξαίρεση της μυοσίτιδας με έγκλειστα σωματίδια, η οποία είναι ανθεκτική στην αγωγή.

Μυοτονική δυστροφία

Οι μυοτονικές δυστροφίες είναι σπάνιες, αυτοσωμικά επικρατητικά κληρονομικές, νόσοι. Χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία και από δυσκολία χαλάρωσης του μυός μετά από εκούσια σύσπαση (μυοτονία). Στη νόσο προσβάλλονται και άλλα όργανα, όπως η καρδιά, το αναπνευστικό σύστημα, το νευρικό σύστημα, το γαστρεντερικό σύστημα, το ενδοκρινολογικό σύστημα: είναι δηλαδή, νόσοι πολυσυστηματικές, για την αντιμετώπιση των οποίων απαραίτητη είναι μία πολυεπιστημονική προσέγγιση που οργανώνεται από εξειδικευμένο νευρολόγο-μυολόγο. Υπάρχουν 2 τύποι μυοτονικών δυστροφιών: ο τύπος 1 (νόσος του Steinert) που εκδηλώνεται σε οποιαδήποτε ηλικία και ο τύπος 2 (εγγύς μυοτονική μυοπάθεια), η οποία είναι νόσος της, όψιμης, ενήλικης ζωής.

Μυοϊνδιακών μυοπαθειών

Οι μυοϊνδιακές μυοπάθειες είναι σπάνιες νόσοι, που χαρακτηρίζονται από αποδιοργάνωση, λόγω παθολογικής συσσώρευσης πρωτεϊνών, του δικτύου των νιδίων (μυοϊνίδια)

που φυσιολογικά επιτρέπει στα μυϊκά κύτταρα να συσπώνται.

Εκδηλώνονται με μυϊκή αδυναμία,

συνήθως στα περιφερικά μέρη των άκρων και σε κάποιες μορφές συνυπάρχει καρδιακή προσβολή.

Νόσο Pompe

Η νόσος του Pompe (γλυκογονίαση τύπου II), είναι μία αυτοσωμικά υπολειπόμενη νόσος εναποθήκευσης του γλυκογόνου, λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου όξινη α-γλυκοσιδάση (όξινη μαλτάση) με αποτέλεσμα τη συσσώρευση γλυκογόνου σε όλους τους ιστούς. Τα συμπτώματα οφείλονται στη βλάβη του σκελετικού και του καρδιακού μυός. Η νόσος περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα κλινικών εκδηλώσεων, από τη βρεφική μορφή, που εκδηλώνεται τους πρώτους μήνες ζωής με σοβαρή μυϊκή και καρδιακή προσβολή, έως τη μορφή των ενηλίκων που μπορεί να εκδηλωθεί σε οποιαδήποτε ηλικία, δεν παρουσιάζει συνήθως καρδιακή συμμετοχή και εκδηλώνεται με μυϊκή αδυναμία ή/και αναπνευστική ανεπάρκεια. Η επίπτωση της νόσου εκτιμάται ότι είναι 1:40000 ενώ από το 2004 υπάρχει ειδική θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης.