

Hereditær Spastikus Paraplegia – Betegtájékoztató

Mit nevezünk Hereditær Spastikus Paraplegiának?

Hereditær Spastikus Paraplegia (HSP) alatt egy genetikai és klinikai szempontból változatos betegségcsoportot értünk. Az egyes betegségekben közös, hogy egy adott gén hibája az akaratlagos mozgások kivitelezéséért felelős úgynevezett piramispályát károsítja. Ennek következtében változó mértékben a végtagok gyengesége és merevsége alakul ki. A betegség ritkának számít, mivel szerte a világon 100,000 ember közül, öt-tízet érint.

Milyen tüneteket okoz a betegség?

A betegség tünetei gyakorlatilag bármely életkorban megjelenhetnek, de az idős kori kezdet nem jellemző. A legtöbb esetben a betegség a járás zavarát okozza a kialakuló gyengeség és merevség következtében, amely az évek alatt folyamatos lassú romlást mutat. Izomgörcsök is gyakran előfordulnak. Ha a betegség kisgyermekkorban kezdődik, a motoros fejlődés késését is okozhatja. A betegség sokszínű megjelenése miatt merevség és gyengeség mértéke az enyhétől a súlyosig változhat. Klinikailag a betegséget feloszthatjuk „tisztá” és „komplikált” formákra. A tiszta formák esetében nincs jelen egyéb tünet, a komplikált formák esetében a gyengeség és merevség mellett más neurológiai tünetek is jelen lehetnek, úgy, mint: koordinációs zavarok, a látás és hallás zavarai, szellemi hanyatlás. A betegséget gyakorta vizelettartási nehézség is kíséri, illetve kellemetlen érzések jelentkezhetnek a lábujjakban, lábokban.

Miért alakul ki a betegség?

A betegség genetikai hiba következtében alakul ki. Jelenleg több, mint 50 olyan gént ismerünk, amelyek hibája HSP kialakulásához vezethet. Egyes esetekben a családi történetben egyértelműen visszavezethető, hogy a betegség öröklött, de egyes genetikai hibák esetében a családban elképzelhető, hogy senkinek nem volt hasonló betegsége. Az, hogy az egyes gének hibája hogyan vezet a mozgató pályarendszer károsodásához, még részben kutatások tárgyát képezi. Általánosságban a különböző gének hibája az idegnyúlványok anyagcseréjét vagy azok működéséért felelős fehérjéket érinti. Leggyakrabban a SPAST gén eltéréseit találták meg a betegségben, amely a legtöbb esetben tiszta HSP-t okoz.

Hogyan diagnosztizálható a betegség?

A HSP-hez hasonló tüneteket számos neurológiai megbetegedés okozhat. HSP elsősorban akkor merül fel, ha a családban más érintett személyek is voltak. Szintén felvetődik HSP gyanúja, ha a családi történetben nem fordultak elő hasonló tünetek, de a betegnél lassan romló merevséggel és gyengeséggel járó tünetek vannak jelen, és az egyéb lehetséges okokat kizártuk. Ha az öröklődés ténye nem egyértelmű, számos vizsgálatot el kell végezni, hogy az egyéb szóba jövő, gyakoribb betegségeket kizárjuk. Ehhez vérvételekre, koponya MR vizsgálatra, az idegvezetés vizsgálatára (ENG), egyes esetekben gerincvízvételekre van szükség. Öröklődő betegség esetében is szükséges, hogy a genetikai vizsgálatok előtt történjen általános kivizsgálás, mivel ez a betegség genetikai hátterének tisztázását segíti.

A betegség genetikai hátterének vizsgálatához szintén vérvételre van szükség. Intézetünkben jelenleg a SPAST és REEP1 gén vizsgálata és az SPG7 gén egyik gyakori eltérésének vizsgálata érhető el rutinszerűen. Mivel számos vizsgálatot szükséges elvégezni, és a genetikai vizsgálatok elvégzése sok időbe telik, így a genetikai diagnózis több hónapot is igénybe vehet.

Mi a várható prognózis?

A prognózis meghatározása a betegség változatos megjelenése miatt nehezített, egyéni szinten ritkán határozható meg. A genetikai diagnózis segíthet a prognózis megítélésében, de ugyanazon genetikai eltéréssel rendelkező betegek esetében is különböző súlyosságú tünetek lehetnek jelen. Általánosságban az évek, évtizedek távlatában lassú romlás jellemzi a betegséget. A tiszta HSP-ben a várható élettartam általában nem rövidebb, de különböző mértékű mozgáskorlátozottság alakulhat ki. A gyermekkori kezdetű tiszta HSP általában igen lassan romló tüneteket okoz, míg a felnőttkori, komplikált HSP általánosságban gyorsabban romló tünetekkel jár. A HSP egyes formái relatíve stabilak, csak nagyon kismértékű romlással. Más formákban éveken keresztül romló állapot után a tünetek stabilizálódnak, és további romlás már nincsen jelen, egyes formák azonban folyamatos romlást mutatnak. Súlyos esetben kerekesszékre lehet szükség a közlekedéshez, míg más betegek járásképesek maradnak.

Hogyan öröklődik a betegség, mit várhatunk a genetikai diagnózistól?

A különböző gének hibája eltérő módon öröklődik. Az öröklésment egyes esetekben meghatározható a családi történet alapján. Más esetekben szükséges a genetikai diagnózis ahhoz, hogy a betegség öröklődésének esélyét meghatározzuk. A genetikai diagnosztika jelenleg a betegség kezelését a legtöbb esetben nem befolyásolja, a prognózis meghatározásában nyújthat segítséget, illetve a genetikai tanácsadáshoz szükséges, emellett tudományos jelentősége van. Elsősorban a HSP-hez hasonló tüneteket okozó betegségek esetében lehet szükség speciális gondozásra, emiatt is fontos az előzetes kivizsgálás.

Hogyan kezelhető a betegség?

A hereditær spasticus paraplegiában jelenleg csak tüneti kezelések állnak rendelkezésre. A gyógyszeres terápia elsődlegesen az izommerevség csökkentését, a vizelettartási zavarok befolyásolását célozza. Nagy a jelentősége a rendszeres gyógytornának, amelyben kiemelt szerepe van a nyújtásnak, merevség oldásának, illetve a koordinációt fejlesztő, erősítő gyakorlatoknak. Egyes esetekben segédeszközök használatára lehet szükség.