

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk

Synonimy: Wrodzona neuropatia z porażeniami z ucisku (ang. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies, HNPP)

OMIM: 162500

ORPHA kod: 640

ICD-10: G60.0

Definicja choroby

Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk charakteryzuje się występowaniem nawracających uszkodzeń pojedynczych nerwów obwodowych, tj. mononeuropatii lub splotów nerwowych (pleksopatii). Pierwsze objawy choroby pojawiają się zazwyczaj w 20-30 roku życia, choć opisywano przypadki z początkiem objawów od wczesnego dzieciństwa aż do wieku podeszłego. Pomimo, że HNPP łączy z neuropatią Charcot- Marie- Tooth 1A (CMT1A) obecność mutacji w tym samym genie- PMP22, choroby te charakteryzują się odmiennym obrazem klinicznym.

Etiologia. Podłoże  genetyczne. Sposób dziedziczenia

Choroba uwarunkowana jednogenerowo (gen: PMP22 , Locus: 17p12) związana z delecją genu lub w bardzo rzadkich przypadkach mutacją punktową. Chorobę dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Większość przypadków HNPP to przypadki rodzinne, jednak zdarzają się przypadki mutacji de novo. Potomstwo osoby dotkniętej chorobą ma 50% szans na odziedziczenie mutacji. Około 10-15% nosicieli mutacji pozostaje bezobjawowych. Objawy choroby wynikają z braku lub niedoboru produktu genu PMP22- białka mieliny obwodowej (ang. peripheral myelin protein 22).

Epidemiologia

HNPP jest prawdopodobnie niedodiagnozowana ze względu na jej zwykle łagodny przebieg. Raportowana częstość występowania to 7-16 /100 000.

Opis kliniczny

Choroba cechuje się nawracającymi porażeniami nerwów w miejscach podatnych na ucisk. Do najczęstszych objawów należy zaliczyć opadanie stopy, opadanie nadgarstka, zaburzenia wykonywania ruchów precyzyjnych dłoni, wypadanie przedmiotów z ręki, zaburzenia czucia (utrata czucia dotyku, drętwienie, nadwrażliwość na dotyk). Pojawienie się objawów poprzedza zwykle niewielki uraz mechaniczny lub ucisk nerwów obwodowych (długotrwałe przebywanie w stałej pozycji, np. kucznej). Objawy są bezbolesne. Początek dolegliwości jest zwykle ostry, choć może mieć również charakter podostry lub przewlekły. Niedowłady wycofują się zwykle w ciągu kilku tygodni, czasem miesięcy. Wraz z czasem trwania choroby objawy mogą nie wycofywać się całkowicie, przedstawiając obraz asymetrycznego wieloogniskowego uszkodzenia nerwów.

Diagnostyka

Wstępnym etapem diagnostyki jest badanie neurologiczne. Kolejny krok to ocena elektrofizjologiczna przewodzenia w nerwach obwodowych. Nieprawidłowości w badaniu neurograficznym (elektroneurografia, ENG) obejmują spowolnienie szybkości przewodzenia i/lub obecność bloków przewodzenia w miejscach anatomicznych przewężeń.

Potwierdzeniem choroby jest badanie genetyczne liczny kopii genu PMP22, które wykazuje delecję genu PMP22. W bardzo rzadkich przypadkach przyczyną objawów jest mutacja punktowa w genie PMP22. Należy podkreślić, że sekwencjonowanie nowej generacji (ang. Next Generation Sequencing, NGS) nie jest badaniem dedykowanym do wykrywania zmian ilościowych (duplikacja/ delecja) w genomie.

Leczenie

Postępowanie w HNPP koncentruje się na profilaktyce. Zalecane jest unikanie długotrwałych, stałych pozycji ciała predysponujących do uszkodzenia nerwów obwodowych (np. siedzenia ze skrzyżowanymi nogami, stałej pozycji nadgarstka w trakcie prac manualnych, opierania się na łokciach). Ponadto pomocne może być stosowanie prostych narzędzi ochronnych- nakładek czy ortez. W razie utrwalonej niesprawności zaleca się rehabilitację ruchową, w przypadku utrwalonego opadania stopy należy rozważyć

stosowanie ortez.

Wniosek o zaopatrzenie w ortozy może wystawić lekarz specjalista (ortopeda, chirurg, neurolog, lekarz rehabilitacji, reumatolog) elektronicznie na portalu NFZ.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Zalecenia szczególne (Pole opisowe, maksymalnie 100 wyrazów)

Pacjenci są narażeni na pojawienie się nowych dolegliwości podczas długotrwałych zabiegów chirurgicznych, w szczególności operacji ortopedycznych.

Rokowanie

Obraz kliniczny waha się od przypadków bezobjawowych lub skąpoobjawowych do takich, w których nawracające niedowłady nie wycofują się w pełni i prowadzą stopniowo do utrwalonej niesprawności. Obraz kliniczny przypomina wówczas klasyczną postać neuropatii Charcot- Marie- Tooth. Oczekiwana długość życia pacjentów pozostaje niezmienną.

Organizacje pacjenckie

<https://www.ptchnm.org.pl/>

<https://www.cmtausa.org/>

Ważne strony internetowe

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10734269/>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30989370/>

<https://www.omim.org/entry/162500?search=HNPP&highlight=hnpp>

Ośrodki eksperckie

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich nerwowo- mięśniowych.

Autor/autorzy opisu:

Krzysztof Nieporęcki, Marta Lipowska

Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO- NMD)

Data opisu

22.05.2023

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należyłą starannością.