

Elektrofizjologiczna charakterystyka zajęcia układu nerwowego w chorobie Fabry'ego - opis przypadków

lek. med. Paulina Papier, dr hab. n. med. Magdalena Koszewicz, mgr Małgorzata Cyrul, mgr Elżbieta Kusińska, dr hab. Sławomir Budrewicz, prof. UMW, dr hab. n. med. Anna Pokryszko-Dragan, prof. UMW
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Katedra i Klinika Neurologii

Wstęp: Choroba Fabry'ego jest rzadką chorobą lizosomalną dziedziczną w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X. Powstaje w wyniku mutacji w genie kodującym α -galaktozydazę A. Zaburzona aktywność enzymatyczna powoduje postępujące gromadzenie glikosfingolipidów w komórkach różnych tkanek i narządów prowadzące do ich dysfunkcji.

W przebiegu choroby mogą wystąpić zmiany w ośrodkowym i obwodowym układzie nerwowym, najczęściej o charakterze naczyniopochodnego uszkodzenia mózgu i bólu neuropatycznego.

Cel pracy: Analiza zmian w badaniach elektrofizjologicznych stwierdzanych u osób z chorobą Fabry'ego.

Materiał i metody: Badaniem objęto 8 pacjentów z rozpoznaniem choroby Fabry'ego: 3 kobiety i 5 mężczyzn w wieku 26-52 lat. U wszystkich wykonano: pomiary parametrów przewodzenia ruchowego i czuciowego w nerwach obwodowych, ilościową ocenę progów czucia (Quantitative Sensory Testing, QST) temperatury, bólu spowodowanego temperaturą i wibracji, elektroencefalografię (EEG) oraz wzrokowe potencjały wywołane (WPW).

Wyniki: Wszyscy chorzy zgłaszali ból i pieczenie palców dłoni i stóp, u 5 z nich stwierdzono zaburzenie czucia wibracji, u 1 czucia ułożenia, u pozostałych czucie było niezaburzone. Ocena funkcji nerwów obwodowych wykazała odchylenia głównie w zakresie parametrów czuciowych kończyn dolnych z większym nasileniem zmian u pacjentów płci męskiej. U 5 chorych w badaniu MR stwierdzono naczyniopochodne uszkodzenie mózgowia. W zapisie EEG u jednego z pacjentów stwierdzono spowolnienie czynności podstawowej, u pozostałych zapis mieścił się w granicach normy. Nie stwierdzono nieprawidłowości w badaniu WPW.

Wnioski: Choroba Fabry'ego cechuje się dużą różnorodnością obrazu klinicznego. Badania elektrofizjologiczne mogą przyczynić się do bardziej czulej i specyficznej oceny zajęcia układu nerwowego w przebiegu choroby.