

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

Paulina Papier, Magdalena Koszewicz, Małgorzata Cyruł, Elżbieta Kusińska,
Sławomir Budrewicz, Anna Pokryszko-Dragan
Katedra i Klinika Neurologii, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Wstęp: Choroba Fabry'ego jest rzadkim schorzeniem lizosomalnym dziedziczonym w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X. Zaburzona aktywność alfa-galaktozydazy A 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 naczyniopochodne uszkodzenie mózgu i ból neuropatyczny.

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

Materiał i metody: Zbadano 8 pacjentów (3 kobiety i 5 mężczyzn w wieku 26-52 lat). Wykonano: pomiary parametrów przewodzenia ruchowego i czuciowego w nerwach obwodowych metodami standardowymi, ilościową ocenę progów czucia (Quantitative Sensory Testing, QST) temperatury, bólu spowodowanego temperaturą i wibracji, zapis elektroencefalograficzny (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 najlepiej widoczne w badaniu QST, z większym nasileniem zmian u mężczyzn. W zapisie EEG u 1 pacjenta stwierdzono spowolnienie czynności podstawowej, u pozostałych nie odnotowano zmian. Nie stwierdzono nieprawidłowości w badaniu WPW.

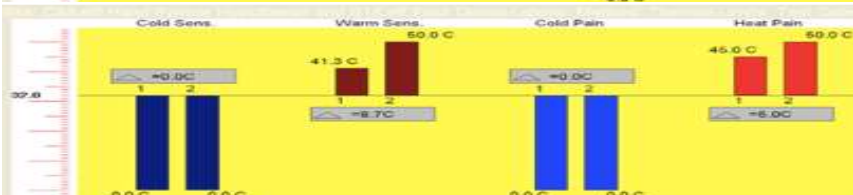
	Nerw łokciowy wł. ruchowe		
	latencja (ms)	amplituda (mV)	szybkość (m/s)
Pacjent 1	2.66	11.8	51
Pacjent 2	2.97	7.9	62
	Nerw strzałkowy		
Pacjent 1	4.43	6.7	50
Pacjent 2	4.69	2.5	39

	Nerw łydkowy wł. czuciowe		
	latencja (ms)	amplituda (mV)	szybkość (m/s)
Pacjent 1	2.55	18.6	45
Pacjent 2	3.39	21.7	41
	Nerw łydkowy		
Pacjent 1	3.18	10.2	50
Pacjent 2	NR	NR	NR

Pacjent 1
(różnice progów czucia pomiędzy kończyną górną i dolną)



Pacjent 2
(różnice progów czucia pomiędzy kończyną górną i dolną)



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