

ÁLTALÁNOS TUDNIVALÓK A SCLEROSIS MULTIPLEXRŐL

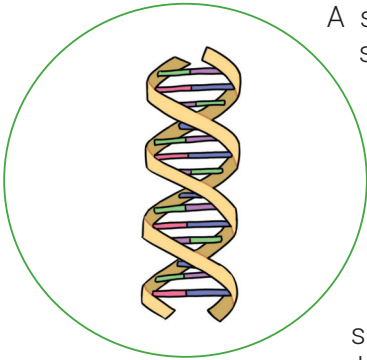
DR. VÉCSEI LÁSZLÓ

Szegedi Tudományegyetem, ÁOK Neurológiai Klinika, Interdiszciplináris Kiválóság Központ, és MTA-SZTE Idegtudományi Kutatócsoport, Szeged



A sclerosis multiplex (továbbiakban SM) egy krónikus idegrendszeri megbetegedés, amely leginkább a fiatalabb korosztályt (20-40 év) érinti. Ismeretes azonban a pubertás- vagy idősebb kori megjelenése is. Nők gyakrabban betegszenek meg. Bebizonyosodott az is, hogy az északi országokban lényegesen magasabb arányú a kórkép előfordulása, mint a déliekben. Magyarországon jelenleg megközelítően 9000 SM beteggel számolhatunk. A betegség oka nem pontosan ismert, de valószínűleg több különböző faktor tehető felelőssé a kórkép kialakulásáért.

Örökölheto-e a betegség?



A sclerosis multiplex genetikai háttere igen összetett kérdés. A legújabb vizsgálatok jó néhány gént azonosítottak, amelyek szerepet játszhatnak a kórképpel összefüggő immunológiai folyamatokban. A következő lépés az lesz, hogy pontosan azonosítani kell, hogy ezek a génvariánsok miképp befolyásolják az immunsejtek funkcióját és ezzel a betegség kialakulását, annak előrehaladását (progresszióját). Ezzel szorosan összefügg a betegség állapotát jelző molekuláris biomarkerek azonosítása.

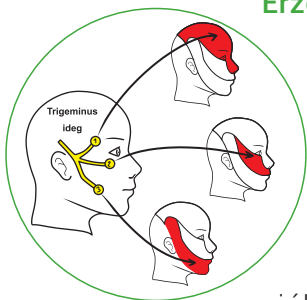
Az SM betegség nem tartozik a klasszikusan öröklődő kórképek közé. Ha áttekintjük az SM betegek családtagjai között előforduló SM-ben megbetegedettek számát, az öröklődéssel kapcsolatos statisztikai adatokat, azt állapíthatjuk meg, hogy a betegségre való „hajlam” valamilyen mértékben öröklődhet. Az életmód, a környezeti hatások és a genetikai hajlam együttesen szerepet játszhatnak a kórkép kialakulásában.

Melyek a betegségek gyakoribb tünetei?

(A tünetek felsorolása és a diagnosztikus lépések bemutatása mellett a neurológiai gyakorlatban alkalmazott szakkifejezések zárójelben szerepelnek.)

Az SM-nek igen változatos klinikai tünettana lehet. Ez azzal van összefüggésben, hogy a gyulladáshoz vezető góccok az idegrendszer mely területein jelentkeznek. E sokszínű tünettannal könnyebben érthetővé válik, ha figyelembe vesszük azt, hogy az idegrendszer nagyrészt „huzalos szerkezetű” pályákba rendeződött. Ha ezekben a „huzalokban / pályákban” a gyulladáshoz vezető góccal károsodás jelentkezik, akkor a feladatukkal összefüggő funkciók is elégtelenné válnak. A betegség fontos jellemzője ugyanis az, hogy az agyi és a gerincvelői sejtek idegrostjainak a védőburoka, az úgynevezett velőshüvely (vagy más néven mielinshüvely) károsodik (*demyelinisatio*). Így érthető válik, hogy ez a kóros folyamat befolyásolja az idegrendszer bizonyos részei közötti kommunikációt. A károsodás következtében az idegrost rosszul működik, azaz lassabban vezet és/vagy blokkolja az ingerületet. Gyakran kezdődik a betegség végtagszibbadással és gyengeséggel, agyideg tünettől esetleg vizelési problémával.

Érzészavarok



Meglehetősen gyakori az érzészavar, amely érintheti az arcot, törzset és a végtagokat is. Ez ismét csak attól függ, hogy az idegrendszer mely területén van a gyulladáshoz vezető góccal. Ritkábban az arcon fájdalom is jelentkezhet (*trigeminális neuralgia*). Időnként a betegek panaszkodnak az úgynevezett „lovaglónadrág eloszlású” érzészavarra, amely a góccal jól körülhatárolt elhelyezkedésével (*conus terminalis*) van összefüggésben.

Agyideg tünetek

A szemmozgató ideg és a látóideg érintettsége gyakorta okoz panaszokat. Ez homályos látásban, látásélesség csökkenésben, ritkábban látótér beszűkülésben jelentkezhet. Kettős látás is felléphet. Alapos műszeres (*elektrofiziológiai*) szemvizsgálattal a látóideg gyulladása bizonyítható. Ezt a szemfenék részletes felderítése egészítheti ki. E mellett más agyidegek érintettsége is jelentkezhet. Az arcon csökkent (egyes esetekben fokozott) fájdalomérzékenység van. Ritkábban az arc elferdülhet (*peripherias típusú*).

sú *facialis paresis*). Esetleg komoly szédülés léphet fel (*vestibularis* rendszer kóros érintettsége miatt). Így gyakorta észlelhetők egyensúlyzavarok is. A kéz célmozgásakor jelentkező fokozódó remegése (intentional tremor), a beszéd jellegének megváltozása (*skandáló beszéd*) a szemteke rezgése (*nystagmus*) együttesen jelenti az úgynevezett „*Charcot tünetcsoportot*”-t. Előfordulhat azonban a két kéz együttmozgásának zavara (*dysdiadochokinesia*) vagy esetleg az izomzat csökkent tónusa (*hypotonia*) is.

Izomerő csökkenés

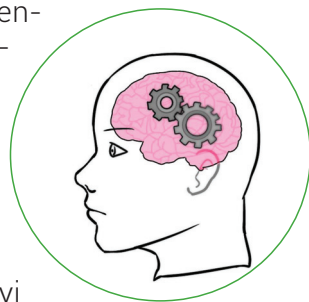
Gyakrabban jelentkezhet az izomerő kisebb-nagyobb mértékű gyengülése (*paresis*), amelynek megjelenése az idegrendszeri károsodás helyével van összefüggésben. Például gerincvelői góc esetén mindkét lábon jelentkező, izomtónus növekedéssel járó gyengeség (*spasticus paraparesis*) léphet fel. Ha pedig az egyik oldali kézen és a lábon van izomgyengeség, akkor az ellenoldali agyféltekében lehet a góc (*hemiparesis, hemispherialis góccal*). Nagyon sokszor a betegek komoly fáradékony-ságra (*fatigue*) is panaszkodnak.

Vegetatív zavarok

A betegnek sok kellemetlenséget okozhat a vegetatív zavarok jelentkezése. Probléma lehet például a vizeléssel, amikor nem tud megfelelően távozni a vizelet, illetve a vizelet túlcsondulásával is (*retentio, incontinentia*). A szexuális élet zavarai is gyakorta jelentkezhetnek.

Pszichés tünetek

Korai panasz lehet az emlékezet romlása. Ez esetenként olyan mértékűvé válhat, hogy a beteg a mindennapi feladatait is csak nehezebben tudja ellátni. Az is lehet, hogy a beteg mozgása viszonylag kevésbé károsodott, mégis ez a memóriazavar nehezíti a mindennapi életét (*cognitiv fatigue*). Jelentkezhet kritikátlanság, indokolatlan jókedv, a betegség belátásának zavara is. Ez a meglehetősen változatos pszichés tünettan szintén a gulladákos góccal agyi megoszlásával lehet összefüggésben.



Egyéb tünetek

A gócok egyes esetekben végtagrángással járó rosszulléteket is kiválthatnak (*Jackson típusú epilepsziás roham*). Előfordulhat az, hogy komoly látászavar lép fel és ehhez jelentős végtaggyengeség társul. Ezek a tünetek a Devic-féle betegségnek (*neuromyelitis optica*) felelhetnek meg.

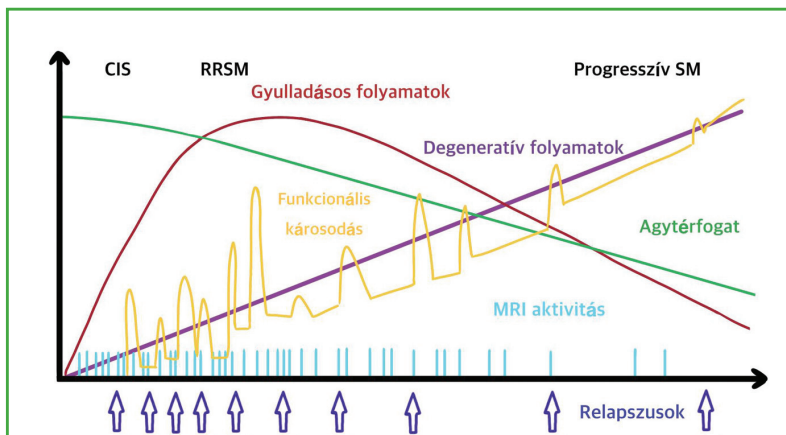
Diagnózis felállítása

Az alapos kórtörténet és a neurológiai vizsgálat ismeretében ha gyanú merül fel a betegségre akkor MRI-képalkotó (mágnesesrezonancia-képalkotó) felvétel készül. Így igazolhatóvá válik az agyban / gerincvelőben lévő gyulladásos gócok jelenléte. E mellett az agyfolyadék vétele (lumbál-punkció) és a minta alapos laboratóriumi elemzése fontos kritériumai a diagnózis felállításának. Az agyfolyadékból meghatározásra kerülnek a benne lévő sejtek típusa és száma, illetve a fehérjetartalmának mennyiségi és minőségi jellemzői.

Az agyfolyadék fehérjéinek gondos laboratóriumi vizsgálata során (*izoelektromos futtatás*) a készítményen (*elektroforetogramon*) olyan kóros fehérjecsíkok jelenhetnek meg, melyek a szérumban nincsenek jelen (*oligoclonalis gammopathia, OGP*). Ez a lelet azonban nem teljesen specifikus a betegségre. Ezért szükséges a kezelőorvosnak valamennyi adatot együttesen értékelni a pontos diagnózis felállításához. A kapott vizsgálati eredmények együttesen támaszthatják alá a gyulladásos folyamat jelenlétét és végső soron a diagnózis felállítását.

Adatok a betegség lefolyásáról

Érdeemes röviden összefoglalni a kórkép követésének néhány fontos kérdését is a kezelő neurológus látószögéből. Egyúttal ez hasznos információt adhat a páciensnek is a betegségének pontosabb megismeréséhez. Az SM hosszú távú lefolyása igen változatos lehet. A jelenlegi **irányelvek szerint két fő klinikai megjelenését különítjük el a kórképnek: az állapotrosszabbodásokkal (*relapszussal*) (és *javulásokkal*), valamint a folyamatos rosszabbodással (*progresszióval*) járó klinikai képet.**



A betegség első klinikai megjelenése a klinikailag izolált szindróma lehet (*clinically isolated syndrome; CIS*), amely a relapszáló-remittáló SM spektrumába tartozik. Ilyen például egy 24 órát meghaladó látásromlás, amely mögött a látóideg gyulladása igazolódik. Az állapotrosszabbodással-javulással (*relapszáló-remittáló*) járó kórforma esetén észlelhetünk aktív és inaktív periódusokat, amelyeket a klinikai vizsgálati adatok és az MRI felvétel eredményei határoznak meg. Inaktívnak tekintjük a betegséget, ha megfelel az úgynevezett NEDA-3 (*No Evidence of Disease Activity: azaz nincs bizonyíték a betegség aktivitására*) kritériumának. Ilyen esetben az MRI-n a vizsgált paraméterekben nem igazolható progresszió, a betegnek nincs állapotrosszabbodása (*relapsusa*) és a rokkantsági skálán sincs állapotromlás. A NEDA-4 már feltételül szabja azt is, hogy az agytérfogat komolyabb csökkenése se legyen jelen a betegnél. Ez a néhány kiragadott adat is igen fontos információt adhat a kezelő neurológusnak a legmegfelelőbb terápiás döntéséhez.

Diagnózis összefoglalása és a terápia döntés

A fentiek alátámasztják azt, hogy a kórtörténet pontos ismerete, az alapos neurológiai vizsgálat, az MRI és agyfolyadék adatok körültekintő értékelése fontos elemei az SM diagnózisának. Egyes esetekben ezt kiegészíthetik a neurofiziológiai műszeres mérések is.

