

Stiff person syndrome

František Jurčaga
Ľ. Lisý, P. Špalek
NK SZU Bratislava

Stiff person syndrom

- zriedkavé ochorenie popísané Moerschom a Woltmanom v roku 1956
- rigidita – najskôr axiálne svalstvo, neskôr pletencové časti HDK, tvár
- výskyt bez vplyvu rasy a pohlavia
- v 3. až 5. dekáde

Patofyziológia

- glutamát – excitačná AMK
- reuptake-neuróny, astrocyty
- metabolizácia – GAD –glutamin, GABA
- anti GAD negatívni pacienti – možné postsynaptické elementy -
synaptophysin, synaptobrevin, GABA-
transamináza
- GABARAP – autoantigén pri SPS?

Klinický obraz

Skoré štádium

- stuhlosť - najmä axiálnych svalov, lumbalgie, zhoršenie pri strese, prerušovaný spánok
- krátke epizódy náhleho zhoršenia stavu s výraznou úzkosťou
- nevýrazný obj.nález a dominujúce psychické ťažkosti – oneskorenie dg a liečby

Klinický obraz

Pokročilé štádium

- progresia stuhlosti na pletence HDK
- výrazné svalové spazmy pri stimuloch
- vznik spazmov pri rýchlych pohyboch
- L lordoza s kontrakciou brušných svalov
- depresia, úzkosť
- deformity klbov, fraktury, ruptúry svalov
- chýba trizmus

Vyšetrenia

- laborat. vyš.: KO, bioch, TSH, HgA1C,
- protilátky: anti GAD, anti amphiphysin,
- CT, MR mozgu
- CT hrudníka – tymóm?
- EMG – paraspinálne svaly
- EEG – pri paroxyzmoch stuhlosti
- LP – oligoklonálna skladba IgG 50%

Komorbidita

- diabetes mellitus
- tyreoidída
- epilepsia
- cerebellárna ataxia
- rakovina prsníka, pľúc - protilátky proti amphiphysínu

Liečba

- medikamentózna - symptomatická
- PLF
- IVIG (cave IgA deficit!)
- botulotoxin
- imunosupresia
- rehabilitácia
- liečba depresie, úzkosti

Prognóza

- variabilná
- priebeh – mierny, agresívny
- horšia pri komorbidite – epilepsia, encefalopatia, ataxia, depresia, anxieta

Kazuistika

- 39 ročný muž s anamnézou GE refluxu, polytopný algický vert.syndróm
- alergia na mlieko
- anxiózne-depresívny syndróm
- od roku 1997 postupne vývoj svalovej stuhlosti, záchvaty svalových spazmov
- opakovane hospit. na inom neurologickom pracovisku so záverom disociatívne-konverzná porucha

Kazuistika

- amb. - EMG vyš- susp. Stiff person syndrom
- terapia – Rivotril, Venlafaxin,
- 1.hospit.na NK SZU – dec/2007
- Obj. – výrazná stuhlost' paravertebrálních svalov s akcentovanou L lordozou, svalové spazmy provokované stresom
- EMG – kontinuálna svalová aktivita v paravertebrálních svaloch

EMG paravertebrálnych svalov v pokoji



Kazuistika

- NPS vyš.: úzkostná až fobická symptomatológia u predisponovanej osobnosti
- bioch.vyš., KO, ELFO, koagulačné parametre v norme
- terapia – 3x veľkoobjemová PLF, lokálne botulotoxín – subj.úľava
- anti GAD protilátky – 85,03 kIU/l (norma 0-1)

Kazuistika

- 2.hospitalizácia vo febr.2008
- PLF 2x
- Bolus Solumedrol 500 mg 5 dní, následne kobinovaná imunosupresia Prednison+Imuran
- Lyrica 2x150 mg, Diazepam 3x5 mg, Venlafaxin 150 mg
- zlepšenie subj. stavu aj obj. neurologického nálezu
- pokles titra anti GAD – 64,17 uIK/l