https://doi.org/10.33004/reumatizam-supp-73-1-80

Dijagnostički izazov nasljedne spastične parapareze u bolesnice s bolovima u križima i poremećajem hoda – prikaz slučaja

Diagnostic Challenge of Hereditary Spastic Paraplegia in a Patient with Low Back Pain and Gait Disturbance – A Case Report

Tamara Vukić [1]

[1]*Klinika za reumatske bolesti i rehabilitaciju, Klinički bolnički centar Zagreb i Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb, Hrvatska*

Uvod: Nasljedna spastična parapareza (HSP; engl. hereditary spastic paraplegia) skupina je rijetkih neurodegenerativnih bolesti obilježenih genetskom i kliničkom heterogenošću. Karakterizirana je progresivnom spastičnošću i slabošću donjih udova uz poremećaj hoda. Procijenjena prevalencija iznosi 1–9 slučajeva na 100 000 stanovnika.
Prikaz slučaja: Bolesnica u dobi od 45 godina inicijalno je reumatološki obrađena zbog bolova u lumbosakralnoj kralježnici, kukovima i koljenima te otežanog hoda. Detaljnom dijagnostičkom reumatološkom obradom reumatolog je isključio upalnu reumatsku bolest te je bolesnica upućena fizijatru radi provođenja fizikalne terapije.
Fizijatrijskim pregledom utvrđena je izražena spastičnost donjih udova te spastično-ataktičan hod. Pregledom nisu utvrđeni znakovi radikulopatije ili diskoradikularnog konflikta, a pokretljivost kukova i koljena je bila uredna. Tetivni refleksi donjih udova bili su obostrano pojačani, uz obostrano pozitivan ekstenzorni plantarni odgovor, dok je nalaz na gornjim udovima bio uredan. Funkcija sfinktera je bila uredna. Radiološkom obradom LS kralježnice, kukova i koljena nisu utvrđene značajne degenerativne promjene koje bi mogle objasniti izražene tegobe. U obiteljskoj anamnezi značajno je da je otac imao slične poteškoće s hodanjem, ali su se pojavile u kasnijoj životnoj dobi. Zbog navedene kliničke slike kod bolesnice je indicirana daljna dijagnostička obrada te pregled neurologa.
Elektroneurografskim ispitivanjem provođenja živaca gornjih i donjih udova nisu utvrđena odstupanja, a MR mozga i vratne kralježnice je bio uredan. Vrijednosti vitamina B12, folne kiseline i homocisteina su bile uredne. Protutijela anti-Hu, anti-Yo i anti-Ri te analiza gena PMP22 su bili negativni. Neurolog je indicirao molekularno-genetičko testiranje, a analizom egzoma utvrđena je mutacija u genu SPAST, karakterizirana pomakom okvira čitanja (frameshift), čime je potvrđena dijagnoza nasljedne spastične parapareze (HSP). Nakon potvrde dijagnoze bolesnica redovito provodi fizikalnu terapiju.
Zaključak: Nasljednu spastičnu paraparezu treba uzeti u obzir u diferencijalnoj dijagnostici bolesnika s progresivnim poremećajem hoda, spastičnošću i slabošću donjih udova, osobito uz pozitivnu obiteljsku anamnezu. Konačna se dijagnoza postavlja integracijom kliničke procjene i rezultata genetičkog testiranja, uz istodobno isključivanje drugih mogućih uzroka navedenih simptoma.

Ključne riječi: nasljedna spastična parapareza, spastičnost, poremećaj hoda, SPAST gen, genetičko testiranje
Keywords: spastic paraplegia, hereditary, spasticity gait disorders, genetic testing
E-mail adresa prezentirajućeg autora: tvukic555@yahoo.com
Izjava o sukobu interesa: nema sukoba interesa