

Przegląd	<b>Ścieżka pacjenta z zanikiem wieloukładowym (MSA)</b>			
FAZY	Pierwsze objawy	Diagnoza	Leczenie	Monitorowanie
<b>Choroba</b>	<p>Występowanie po 30. roku życia; średni wiek zachorowania między 50. a 60. rokiem życia. Czas przeżycia wynosi ponad 6-9 lat, MSA jest chorobą mnogą z <b>5 lub 7 kluczowymi objawami</b>.</p> <p>Pierwsze początkowe objawy są subtelne i niespecyficzne.</p> <p>Objawy dzielą się na dwie kategorie:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><b>objawy ruchowe</b> - obejmują chwiejny chód i trudności ze staniem, problemy z równowagą, powolność ruchów, drżenie i niezdarność, nieregularne drżenie kończyn. Objawy parkinsonizmu słabo reagują na lewodopę,</li> <li><b>objawy ze strony autonomicznego układu nerwowego</b>, które są procesami mimowolnymi, np. częstość akcji serca, ciśnienie krwi, kaszel, oddawanie moczu, funkcje jelitowe i seksualne</li> </ul> <p>Ponadto inne objawy mogą obejmować niekontrolowany śmiech lub płacz (zwany chwiejnością emocjonalną), żywe sny, głośne oddychanie w ciągu dnia, nadmierne chrapanie w nocy,</p>	<p>Trudność diagnozowania MSA polega na występowaniu szeregu objawów wymagających ustanowienia czasowego monitorowania w klinikach neurologicznych</p> <p>MSA jest diagnozą kliniczną i dzieli się na:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>MSA z <b>chorobą Parkinsona (MSA-P)</b>, w którym dominuje spowolnienie ruchowe, sztywność i drżenie.</li> <li>MSA z <b>objawami mózdkowymi (MSA-C)</b>, w którym występują problemy z równowagą, drobnymi ruchami motorycznymi i mową.</li> </ul> <p>W najnowszych międzynarodowych kryteriach diagnostycznych zdefiniowano różne poziomy pewności diagnostycznej:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Stwierdzone klinicznie MSA</li> <li>Klinicznie prawdopodobne MSA</li> <li>Prodromalne MSA, jest to kategoria wyłącznie badawcza i została opracowana, aby osoby z wczesnymi objawami MSA mogły być brane pod uwagę w badaniach klinicznych.</li> </ul> <p><b>Ostateczna diagnoza</b> MSA jest możliwa tylko po <b>zbadaniu komórek mózgowych</b> z różnych części mózgu pod mikroskopem.</p> <p>Złożoność MSA w praktyce klinicznej rodzi kluczowe pytanie o zarządzanie diagnozą kliniczną i leczeniem podtrzymującym podstawowych objawów MSA:</p> <p>a) leczenie objawów neurologicznych jest najskuteczniejsze w ramach kliniki neurologicznej</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>zaburzenia snu</li> <li>problemy logopedyczne</li> </ul>	<p>Nie ma jeszcze dostępnych skutecznych terapii modyfikujących przebieg choroby neurologicznej, więc leczenie koncentruje się na łagodzeniu objawów.</p> <p>Mnogość objawów MSA wymaga współpracy różnych klinik.</p> <p>Pacjent z MSA w <b>początkowej</b> fazie choroby niekoniecznie musi być hospitalizowany w klinice neurologicznej przez długi czas.</p> <p>W <b>drugiej fazie</b> rozwoju choroby MSA wzrasta częstotliwość działań medycznych związanych z poszczególnymi objawami w różnych klinikach (oddychanie, asystent kaszlu, domowa wentylacja płuc, gastro / żywienie / PEG, fizjoterapia ...).</p> <p>W <b>trzeciej fazie terminalnej</b> (zwykle już unieruchomiony, zależny od technologii wspomagającej) pacjent z MSA może pozostać</p> <p>a) w specjalistycznych szpitalach długoterminowych, zwykle przez krótki czas lub b) kontynuować opiekę domową (z odpowiednim wsparciem dla tracheostomii, wentylacji płuc,</p>	<p>Skierowanie do krajowego ośrodka eksperckiego z udziałem zespołów wielodyscyplinarnych w związku z tą rzadką chorobą</p>

	mimowolne wzdychanie, słaby, cichy głos.	b) wymagają wielodyscyplinarnej opieki, ponieważ niektóre leczenie kluczowych objawów MSA odbywa się w innych klinikach (objawy ze strony układu moczowo-płciowego; objawy żołądkowo-dietetyczno-żywnieniowe; fizjoterapia; układ oddechowy...).	kardiologii, wsparcia żywieniowego - PEG).	
<b>Klinika</b>	<p>Dokładne zbieranie wywiadu Szerokie spektrum badań neurologicznych</p> <p><b>Badanie:</b> Sprawdź, czy nie występuje posturalne (<b>ortostatyczne</b>) niskie ciśnienie krwi (<b>niedociśnienie</b>), tj. zmierz ciśnienie krwi, leżąc płasko na łóżku oraz po 3 i 10 minutach stania.<sup>1</sup></p> <p>Badanie ultrasonograficzne (USG) w celu oceny objętości zalegającej po oddaniu moczu (PVR). Cewnikowanie in-out również ocenia PVR.</p> <p>Skan MRI mózgu i skan do oceny przez neuroradiologa pod kątem subtelných zmian w różnych obszarach mózgu.</p> <p>W niejasnych przypadkach należy rozważyć wykonanie scyntygrafii serca MIBG lub skanu mózgu DAT, jeśli są dostępne w specjalistycznej klinice.</p>	<p><b>Podejrzewa się diagnozę</b>, jeśli dana osoba ma:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Objawy choroby Parkinsona i ataksję mózdkową w tym samym czasie, jeśli w rodzinie występowało którekolwiek z tych zaburzeń <b>LUB</b></li> <li>• Ataksję, parkinsonizm i niewydolność autonomiczną, tj. nietrzymanie moczu u osoby bez strukturalnych problemów z oddawaniem moczu, zaburzenia erekcji u mężczyzny w wieku poniżej 40 lat i/lub neurogenne niedociśnienie ortostatyczne (nOH).</li> </ul>	<p>Koncentruje się na leczeniu objawów i terapiach wspomagających:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Wsparcie psychologiczne i w zakresie zdrowia psychicznego</li> <li>• Terapia CPAP w przypadku nadmiernego chrapania, bezdechu sennego i świstu krtaniowego</li> <li>• Strategie opieki paliatywnej w razie potrzeby</li> </ul> <p>Leki</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lewodopa może być czasami stosowana w celu złagodzenia objawów choroby Parkinsona</li> <li>• Objawy ze strony pęcherza moczowego są często łagodzone lekami lub samocewnikowaniem.</li> <li>• nOH można leczyć za pomocą midodryny, fludrokortyzonu. Inne leki mogą być zalecane w specjalistycznych ośrodkach</li> <li>• Klonazepam lub melatonina przed snem w przypadku zaburzeń fazy REM</li> </ul>	<p>Coroczne wizyty w specjalistycznym ośrodku w celu oceny:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• poruszania się,</li> <li>• objawów niemotorycznych,</li> <li>• ponownej oceny diagnozy, jeśli objawy kliniczne i/lub oznaki ulegną znacznej zmianie,</li> <li>• wychwytywania skutków ubocznych leczenia</li> </ul>

<p><b>Wyzwania</b></p>	<p>MSA może być <b>często mylone</b> z diagnozą <b>ataksji lub choroby Parkinsona</b> w początkowych stadiach.</p> <p>Prawidłowa diagnoza jest często opóźniona</p>	<p>Nierozpoznanie MSA sprawia, że opieka nad chorym jest trudniejsza, ponieważ opiekunowie nie są świadomi zagrożeń związanych z MSA.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Poważne upadki z powodu niedociśnienia ortostatycznego,</li> <li>• Nagłe przypadki nadciśnienia tętniczego w przypadku <ul style="list-style-type: none"> <li>○ współistniejące nadciśnienie tętnicze w pozycji leżącej,</li> <li>○ Zakażenia dróg moczowych i urosepsa,</li> <li>○ Objawy ze strony układu oddechowego, aspiracja, zadławienie, zapalenie płuc</li> </ul> </li> <li>• Niedożywienie spowodowane trudnościami w połykaniu</li> </ul>	<p>Potrzeba badań w celu znalezienia lekarstwa na tę wyniszczającą chorobę</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Znalezienie lekarza szpitalnego z doświadczeniem w MSA</li> <li>• Praktyka opieki domowej nad pacjentami z MSA wskazuje na potrzebę systematycznego nadzoru medycznego poza klinikami</li> <li>• Dostęp do specjalistycznych usług pielęgniarских między wizytami w szpitalu</li> <li>• Zespół podstawowej opieki zdrowotnej współpracuje ze specjalistycznymi służbami w razie potrzeby w celu uzyskania porady i leczenia objawów.</li> </ul>
<p><b>Cele</b></p>	<p>Obserwacja pod kątem "sygnałów ostrzegawczych" i/lub szybszej progresji niż oczekiwano w pierwotnej diagnozie, np. choroby Parkinsona, takich jak wczesne upadki, szybkie upośledzenie ruchu, nasilające się objawy autonomiczne, wczesne problemy z mową i połykaniem.</p> <p>Zbadać osoby z objawami neurologicznymi, gdy diagnoza nie została postawiona lub jest wątpliwa.</p>	<p>Większa świadomość pracowników służby zdrowia w zakresie:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Diagnoza MSA</li> <li>2) Postępowanie z objawami</li> <li>3) psychologiczne i emocjonalne potrzeby osób z MSA</li> </ol>	<p>Rozwijanie międzynarodowej współpracy w zakresie nowych terapii dla osób z MSA.</p> <p>Należy pamiętać o tym, jak MSA wpływa na życie danej osoby, np. pracę, życie społeczne, relacje, finanse, skutki długoterminowe, skutki psychologiczne, obawy.</p> <p>Opracowanie ścieżki opieki w przypadku podejrzenia i potwierdzenia MSA</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dostępność wykwalifikowanej fizjoterapii, leczenia żywieniowego, wsparcia psychologicznego, leczenia zaburzeń snu i problemów z trzymaniem moczu.</li> <li>• Opiekunowie/pacjenci mogliby dzielić się informacjami o tym, jakie wsparcie</li> </ul>

	Należy uzyskać opinię 2 <sup>nd</sup> lub skonsultować się z kolegami z ERN-RND.			jest pomocne i jak uzyskać do niego dostęp.
--	--	--	--	---

**1** Neurogenne niedociśnienie ortostatyczne (nOH) jest formą niskiego ciśnienia krwi. Dzieje się tak, gdy naczynia krwionośne nie zwężają się (zaciskają) podczas wstawania. Znane jest również jako niedociśnienie posturalne i definiowane jest jako spadek ciśnienia krwi (BP) w ciągu 3 minut od wstania o co najmniej 20 mm HG skurczowego lub 10 mm HG rozkurczowego. Jeśli dana osoba nie jest w stanie stać, przeprowadza się test pochylenia głowy (HUT). Osoba jest stopniowo podnoszona z ciągłym monitorowaniem ciśnienia krwi i tętna.

Niedociśnienie ortostatyczne (OH) jest niespecyficznym objawem, zwykle jest objawem choroby podstawowej, a nie chorobą samą w sobie i nie powinno być stosowane w izolacji. Opóźnione OH, tj. nie występujące po 3 minutach, ale występujące w ciągu 10 minut od przyjęcia pozycji pionowej, jest uwzględniane jako cecha klinicznie prawdopodobnego MSA.

**CPAP** - Stałe Dodatnie Ciśnienie w Drogach Oddechowych (wspomaganie oddechu podczas snu)

**DAT** – Skan mózgu z badaniem aktywnego transportera dopaminy

**MIBG** – Badanie scyntygraficzne serca

**MRI** – Badanie rezonansem magnetycznym

**PEG** - Przeszkórna endoskopowa gastrostomia

**REM** – faza szybkich ruchów gałek ocznych (faza marzeń sennych podczas snu)

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) nie obejmują tych samych usług we wszystkich krajach UE i mogą się różnić w zależności od kraju. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

#### Zastrzeżenie

ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.