



Ελληνική Δημοκρατία  
Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό  
Ίδρυμα Ηπείρου

# Κλινική Νευρολογία

Ενότητα 10: Οι Κληρονομικές Εκφυλιστικές  
Διαταραχές της Παρεγκεφαλίδας

Γρηγόριος Νάσιος



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



Τμήμα Λογοθεραπείας

## Κλινική Νευρολογία

Ενότητα 10: Οι Κληρονομικές Εκφυλιστικές Διαταραχές της Παρεγκεφαλίδας.

Γρηγόριος Νάσιος

Αναπληρωτής Καθηγητής

Ιωάννινα, 2015



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



# Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



# Χρηματοδότηση

- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «**Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση**» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.
- Το έργο «**Ανοιχτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο ΤΕΙ Ηπείρου**» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



# Σκοποί ενότητας

- Αναφορά στις νευροεκφυλιστικές νόσους της παρεγκεφαλίδας με εξάρχουσα αυτή της αταξία Friedreich.
- Ανάλυση της κλινικής τους εικόνας, την επιδημιολογία, την διάγνωση και την θεραπευτικής τους αντιμετώπιση.



# Περιεχόμενα ενότητας

- Εκφυλιστικές Νόσοι της Παρεγκεφαλίδας
- Η Αταξία Friedrieich
- Μη Κληρονομικές Εκφυλιστικές Αταξίες



ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ



ανοικτά μαθήματα  
opencourses

# Εκφυλιστικές Νόσοι της Παρεγκεφαλίδας



# Η Νόσος Parkinson (1 από 5)

- Πολλές φορές συμβαίνει, η παρεγκεφαλίδα («ελάσσων» ή «μικρός» εγκέφαλος) να μην υποτιμάται μόνο όσον αφορά τον ρόλο της στον έλεγχο και συντονισμό (οργάνωση) των κινητικών λειτουργιών (συμπεριλαμβανομένης και της ομιλίας), αλλά και τη συμμετοχή της - πιθανώς μέσω παρομοίων μηχανισμών - σε υψηλότερου επιπέδου γνωστικές (νοητικές) λειτουργίες, όπως π.χ. της λειτουργίας του λόγου (πιθανώς λειτουργώντας ως ο παράγοντας που καθορίζει την χρονική ακολουθία του λόγου). (Schindelmeiser, 2008)





# Η Νόσος Parkinson (2 από 5)

- Συγχρόνως πρέπει να αναφερθεί ότι, ο φλοιός της παρεγκεφαλίδας περιέχει περίπου την ίδια ποσότητα νευρικών κυττάρων όση και ο φλοιός του εγκεφάλου και πέραν τούτου, ότι τα νευρικά αυτά κύτταρα παρουσιάζουν έναν σημαντικά υψηλότερο αριθμό συναπτικών συνδέσεων. Ακολούθως αναφέρονται συνοπτικά οι σημαντικότερες λειτουργίες της:

(Schindelmeiser, 2008)



# Η Νόσος Parkinson (3 από 5)

- έλεγχος του χρονικού συντονισμού των εκουσίων κινήσεων
- ρύθμιση του μυϊκού τόνου
- συντονισμός των κινητικών λειτουργιών με τις πληροφορίες που προέρχονται από τα αισθητήρια όργανα
- έλεγχος των κινητικών λειτουργιών στήριξης (θέσης/στάσης) και της ισορροπίας του σώματος (Schindelmeiser, 2008)



# Η Νόσος Parkinson (4 από 5)

- Διαταραχές ή η πλήρης έκπτωση των ανωτέρω λειτουργιών χαρακτηρίζονται με τον όρο αταξία. Πρέπει δε να σημειωθεί ότι υφίσταται η διάκριση μεταξύ της εγκεφαλικής αταξίας, η οποία έχει ως αιτία κάποια βλάβη ή την εκφύλιση νευρικών κυττάρων στην παρεγκεφαλίδα, και μεταξύ της νωτιαίας (σπονδυλικής) αταξίας, κατά την οποία οι βλάβες ή οι εκφυλίσεις εμφανίζονται στον νωτιαίο μυελό. (Schindelmeiser, 2008)



# Η Νόσος Parkinson (5 από 5)

- Επειδή οι νωτιαίες αταξίες δεν αφορούν σχεδόν καθόλου την λογοθεραπευτική αγωγή, σ' αυτό το κεφάλαιο θα αναφερθούμε μόνο στις εγκεφαλικές αταξίες, οι οποίες, εκτός των άλλων, εμφανίζονται και συχνότερα.
- Εγκεφαλικές αταξίες μπορούν να εμφανιστούν και ως αποτέλεσμα ισχαιμικών ή αιμορραγικών εγκεφαλικών επεισοδίων/εμφράκτων ή να οφείλονται σε κρανιοεγκεφαλικά τραύματα κ.α. (Schindelmeiser, 2008)



# Η Αταξία Friedriech



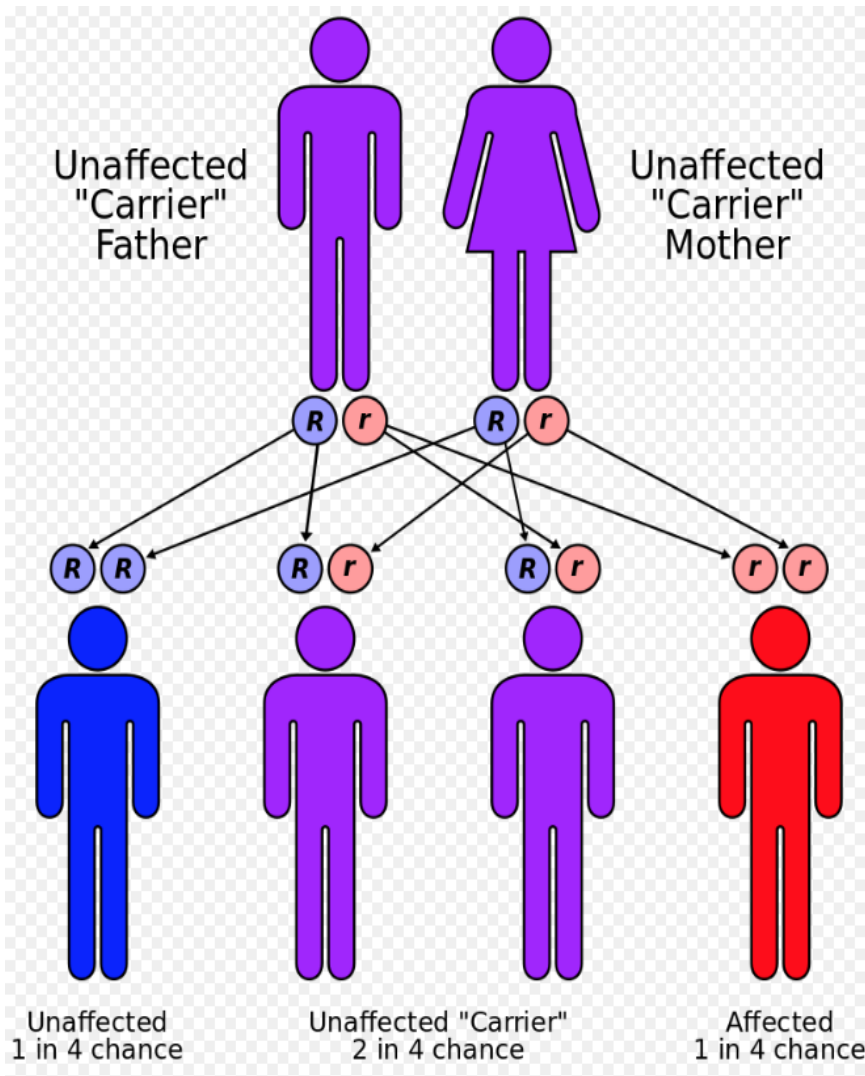
# Η Αταξία Friedrieich (1 από 11)

- Υπάρχουν πολλές και διαφορετικές - στο σύνολό τους όμως πολύ σπάνιες - κληρονομικές αταξίες, στις οποίες οι εκφυλιστικές διεργασίες εντοπίζονται κυρίως στην παρεγκεφαλίδα. Εδώ θα αναφερθούμε μόνο στην συχνότερα εμφανιζόμενη μορφή εκφυλιστικής αταξίας, η οποία είναι γνωστή με το όνομα αταξία του Friedreich και η οποία ευθύνεται για το 50% περίπου των περιστατικών της νόσου. (Schindelmeiser, 2008)



# Η Αταξία Friedreich (2 από 11)

- Η αταξία του Friedreich ή αλλιώς νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία, εμφανίζεται με μια συχνότητα (επιπολασμό) 1-2 περίπου κρουσμάτων ανά 100.000 γεννήσεων και μεταβιβάζεται κληρονομικά με υπολειπόμενο αυτοσωματικό χαρακτήρα. (Barbeau, Sadibelouiz, Roy, Lemieux, Bouchard, Geoffroy, 1984; Lodi, Tonon, Calabrese, Schapira, 2006).



# Η Αταξία Friedrich (3 από 11)

Εικόνα 1. Η κληρονομικότητα της αταξίας Friedrich. [\[1\]](#)





# Η Αταξία Friedreich (4 από 11)

- Στην αταξία του Friedreich (νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία) οι εκφυλιστικές διεργασίες δεν περιορίζονται μόνο στην περιοχή της παρεγκεφαλίδας, αλλά επεκτείνονται, μεταξύ άλλων, και στις κινητικές και αισθητικές νευρικές οδούς του νωτιαίου μυελού, όπως και στις (ενδιάμεσες) νευρικές οδούς, οι οποίες συνδέουν τον νωτιαίο μυελό με την παρεγκεφαλίδα. (Pandolfo, 2009; Thoren, 1962)



# Η Αταξία Friedrieich (5 από 11)

- Εκτός αυτού παρατηρείται επίσης και εκφυλισμός του καρδιακού συστήματος αγωγής νευρικών ερεθισμάτων (αγωγιμότητα).
- Γι' αυτούς τους λόγους, τα συμπτώματα αυτής της πάθησης είναι ιδιαίτερα σύνθετα και παρουσιάζουν τις εξής μεταβολές (ήτοι βλάβες), οι οποίες γίνονται εμφανείς συνήθως μετά από το 20ο έτος της ηλικίας: (Pandolfo, 2009; Thoren, 1962)



# Η Αταξία Friedrieich (6 από 11)

- υποτονία του μυϊκού συστήματος και στην περαιτέρω πορεία επίσης και σπαστικότητα, με μόνιμες σκελετικές παθολογικές μεταβολές ( κοιλοποδία)
- διαταραχές συντονισμού κινήσεων και ανασφάλειες στην καθιστή ή όρθια θέση καθώς και κατά την βάρδιση (τάσεις πτώσεων)
- έντονη παρεγκεφαλιδική δυσαρθρία με ασαφή και διακοπτόμενη (τηλεγραφική) ομιλία (Pandolfo, 2009; Thoren, 1962)



# Η Αταξία Friedrieich (7 από 11)

- δυσανάγνωστη γραφή
- δυσφαγία (διαταραχές κατάποσης)
- διαταραχές της επιπολής (επιφανειακής) και της εν τω βάθει αισθητικότητας » διαταραχές όρασης κα ακοής « συχνά εμφανιζόμενες βαριάς μορφής μυοκαρδιοπάθειες, ενίοτε σακχαρώδης διαβήτης και νευρο- φυτικά συμπτώματα (διαταραχές κένωσης του εντέρου και της ουροδόχου κύστης). (Pandolfo, 2009; Thoren, 1962)



# Η Αταξία Friedrieich (8 από 11)

- Η διάγνωση γίνεται συντάσσοντας το ιατρικό ιστορικό, μέσω γενικής και νευρολογικής εξέτασης, μέσω εξετάσεων αίματος και γενετικού υλικού, μέσω εξετάσεων της καρδιάς και ενίοτε και μέσω της χρήσης μεθόδων ιατρικής απεικόνισης (MRI, για τον αποκλεισμό άλλων ασθενειών). (Schindelmeiser, 2008)



# Η Αταξία Friedreich (9 από 11)

- Αιτιολογική θεραπεία (αντιμετώπιση των αιτίων) της αταξίας του Friedreich δεν υπάρχει. Το κύριο βάρος της συμπτωματικής θεραπείας (αντιμετώπιση των συμπτωμάτων) ρίπτεται στην φυσικοθεραπεία και, όπου αυτό κρίνεται απαραίτητο (Delatycki, Williamson, Forrest, 2000; Marmolino, 2011; Montermini, et al., 1997)

# Η Αταξία Friedrieich (10 από 11)

- Η λογοθεραπευτική αντιμετώπιση της παρεγκεφαλιδικής δυσαρθρίας και δυσφαγίας, με στόχο τη βελτίωση της ποιότητας της ζωής των ασθενών και των συναφών λογοπαθολογικών συμπτωμάτων. (Vogel, Folker, & Murdoch, 2011).
- Υπάρχει μια ανασκόπηση της ομάδας Cochrane για την χρήση αντιοξειδωτικών και άλλη φαρμακολογική θεραπεία στην αταξία του Friedreich η οποία δημοσιεύθηκε το 2012 και πρόκειται να ενημερωθεί πριν από το τέλος του 2015.



# Η Αταξία Friedrieich (11 από 11)

- Επίσης η χρήση την Nicotinamide είχε βιώσιμη βελτίωση σε συγκεντρώσεις φραταξίνη προς εκείνες που παρατηρούνται σε ασυμπτωματικούς φορείς κατά τη διάρκεια των 8 εβδομάδων της συνιστώμενης ημερήσιας δόσης. (Libri, et al., 2014)
- Το προσδόκιμο επιβίωσης είναι πολύ περιορισμένο. Οι περισσότεροι ασθενείς πεθαίνουν περί το 40° έτος της ζωής τους από μυοκαρδιοπάθεια. (Schindelmeiser, 2008)





# Μη Κληρονομικές Εκφυλιστικές Αταξίες



# Μη Κληρονομικές Εκφυλιστικές Αταξίες (1 από 4)

- Εκτός από τις αταξίες που εμφανίζονται στα πλαίσια των γενετικών διαταραχών - όπως η κληρονομική αταξία του Friedreich - παρεγκεφαλιδικές εκφυλιστικές διεργασίες μπορεί να προκληθούν και από διάφορους τοξικούς παράγοντες, όπου στην πρώτη θέση πρέπει να αναφερθεί το αλκοόλ. (Schindelmeiser, 2013)



# Μη Κληρονομικές Εκφυλιστικές Αταξίες (2 από 4)

- Η πολυετής καταχρηστική κατανάλωση οινοπνεύματος είναι η κύρια αιτία για την εμφάνιση μιας μη κληρονομικής εκφυλιστικής αταξίας. Υπάρχουν όμως και άλλες τοξικές ουσίες, όπως τα χημικά διαλυτικά, μεθυλική αλκοόλη, υδράργυρος (πολύ σπάνια) ή διάφορα φάρμακα (π.χ. Phenobarbital), οι οποίες, υπό ορισμένες συνθήκες, μετά από μακροχρόνια και σε μεγάλες δόσεις χρήση, μπορούν να προκαλέσουν βλάβες στην παρεγκεφαλίδα, με την μορφή της παρεγκεφαλιδικής αταξίας. (Schindelmeiser, 2013)



# Μη Κληρονομικές Εκφυλιστικές Αταξίες (3 από 4)

- Ακόμη και η οξεία δηλητηρίαση από αλκοόλ - ως αποτέλεσμα υπερβολικής κατανάλωσης (βαριάς μέθης) - μπορεί να προκαλέσει συμπτώματα αταξίας, τα οποία όμως στην περίπτωση αυτή είναι αναστρέψιμα.
- Τα πιο σημαντικά συμπτώματα των αταξιών που οφείλονται σε τοξικούς παράγοντες και κυρίως στο αλκοόλ, είναι:

(Schindelmeiser, 2013)



# Μη Κληρονομικές Εκφυλιστικές Αταξίες (4 από 4)

- αστάθεια κατά την όρθια θέση και τη βάρδιση<sup>®</sup> δυσανάγνωστη γραφή
- ενδείξεις παρεγκεφαλιδικής δυσαρθρίας με διακοπτόμενη (τηλεγραφική) και μπερδεμένη ομιλία
- Μετά από την επιτυχή απεξάρτηση από το αλκοόλ και την αποφυγή της επαφής με τις ανωτέρω τοξικές ουσίες μπορεί να επέλθει μια σημαντική βελτίωση των παθολογικών συμπτωμάτων, μέχρι και πλήρης ίαση. (Schindelmeiser, 2013)



# Αναφορά Εικόνων

1. [https://en.wikipedia.org/wiki/Friedreich%27s\\_ataxia#/media/File:Autorecessive.svg](https://en.wikipedia.org/wiki/Friedreich%27s_ataxia#/media/File:Autorecessive.svg)



# Βιβλιογραφία (1 από 2)

- Barbeau, A., Sadibelouiz, M., Roy, M., Lemieux, B., Bouchard, J., P., Geoffroy, G. (1984). "Origin of Friedreich's disease in Quebec". *The Canadian journal of neurological sciences. Le journal canadien des sciences neurologiques* 11 (4 Suppl): 506–9. PMID 6391645.
- Delatycki, M., Williamson, R., Forrest, S. (2000). "Friedreich ataxia: an overview". *Journal of Medical Genetics*, 37 (1): 1–8 As. doi:10.1136/jmg.37.1.1. PMC 1734457. PMID 10633128.
- Libri, V., Yandim, C., Athanasopoulos, S., Loyse,, N., Natisvili, T., Law, P., P., Chan, P., K., Mohammad, T., Mauri, M., Tam, K., T., Leiper, J., Piper, S., Ramesh, A., Parkinson, M., H., Huson, L., Giunti, P., Festenstein, R. (2014). "Epigenetic and neurological effects and safety of high-dose nicotinamide in patients with Friedreich's ataxia: an exploratory, open-label, dose-escalation study.". *Lancet* 384 (9942): 504–13. doi:10.1016/s0140-6736(14)60382-2. PMID 24794816.
- Lodi, R., Tonon, C., Calabrese, V., Schapira, A., H. (2006). "Friedreich's ataxia: from disease mechanisms to therapeutic interventions". *Antioxidant Redox Signal.* 8 (3–4): 438–43. doi:10.1089/ars.2006.8.438. PMID 16677089.



# Βιβλιογραφία (2 από 2)

- Marmolino, D. (2011). "Friedreich's ataxia: Past, present and future". *Brain Research Reviews* 67 (1–2): 311–330. doi:10.1016/j.brainresrev.2011.04.001. PMID 21550666. edit
- Montermini, L., Andermann, E., Labuda, M., et al. (1997). "The Friedreich ataxia GAA triplet repeat: premutation and normal alleles". *Human Molecular Genetics*, 6 (8): 1261–6. doi:10.1093/hmg/6.8.1261. PMID 9259271.
- Pandolfo, M. (2009). "Friedreich ataxia: The clinical picture". *Journal of Neurology*, 256: (1 Suppl), 3-8, doi: 10.1007/s00415-009-1002-3
- Schindelmeiser, J. (2008). *Νευρολογία για λογοθεραπευτές*. Θεσσαλονίκη, Εκδόσεις Ρόδων.
- Thoren, C. (1962). "Diabetes Mellitus in Friedreich's Ataxia". *Acta Paediatrica* 51: 239–247. doi:10.1111/j.1651-2227.1962.tb08680.x. PMID 13921008.
- Vogel, A. P., Folker, J., & Murdoch, B. (2011). *Treatment for speech disorder in Friedreich ataxia and other hereditary ataxia syndromes*. The Cochrane Library.





# Σημείωμα Αναφοράς

Νάσιος Γ. Κλινική Νευρολογία. ΤΕΙ Ηπείρου. Διαθέσιμο από:  
<http://eclass.teiep.gr/courses/LOGO134/>



# Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά Δημιουργού-Μη Εμπορική Χρήση-Όχι Παράγωγα Έργα 4.0 Διεθνές [1] ή μεταγενέστερη. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, Διαγράμματα κλπ., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.el>



# Τέλος Ενότητας

Επεξεργασία: Ταφιάδης Διονύσιος  
Ιωάννινα, 2015



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ





# Σημειώματα



# Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη Δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων (εφόσον υπάρχει)

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

# Τέλος Ενότητας



Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης