

Преглед	Пътят на пациента - Мултисистемна атрофия (МСА)			
ФАЗИ	1 - Първи симптоми	2 - Диагноза	3 - Лечение	4 - Мониторинг
Заболяване	Начало след 30-годишна възраст; обичайно между 50 и 60+ години. Преживяемостта е 6 - 9+ години. МСА е множествено заболяване с няколко основни симптома. Началните симптоми са дискретни и неспецифични. Симптомите се разделят на две категории: ● двигателни симптоми - включват малкомозъчни прояви като нестабилна походка, трудности при изправено положение и проблеми с равновесието, и така наречените Паркинсонови симптоми - забавени движения, тремор, неравномерен тремор на крайниците. За разлика от класическата Паркинсонова болест, при МСА Паркинсоновите симптоми се повлияват слабо от леводопа. ● Симптоми на автономната нервна система: неволеви процеси като кръвно налягане, сърдечен ритъм,	Трудността да се диагностицира МСА се дължи на разнообразието от симптоми, което изисква създаването на система за своевременно наблюдение в неврологичните клиники. МСА е клинична диагноза; подразделя се на: ● МСА-Паркинсонизъм (МСА-Р), при която преобладават бавност на движенията, ригидност и тремор ● МСА-Церебеларна форма (МСА-С), при която преобладават проблеми с баланса, равновесието и говора. Съвременните международни диагностични критерии определят различни нива на диагностична сигурност: ● Клинично установена МСА ● Клинично вероятна МСА ● Продромна МСА - това е категория само за проучвания и е създадена с цел хора с ранни признаци на МСА да могат да бъдат включени в клинични проучвания. Дефинитивната диагноза МСА е възможна само пост мортем при изследване на мозъчни клетки от различни части на мозъка под микроскоп. Ниската честота и разнообразните симптоми на МСА усложняват поставянето на диагнозата и лечението на симптомите: а) лечението на неврологичните симптоми е най-ефективно в рамките на специализираните центрове за	На този етап няма ефективни модифициращи неврологичното заболяване терапии, така че лечението е насочено към контролиране на симптомите. Множеството симптоми на МСА изискват сътрудничеството на различни клиники. Не е наложително пациент с МСА в началната фаза на заболяването да бъде хоспитализиран в неврологична клиника за дълго време. В междинната фаза, с развитието на индивидуални симптоми се увеличава нуждата от различни медицински интервенции (апарат за асистирано откашляне, домашна белодробна вентилация, PEG тръба за хранене, физиотерапия...). В терминалната фаза (характеризира се с неподвижност на легло и нужда от помощни технологии)	Предвид голямата рядкост на заболяването - насочване към национален експертен център с участието на мултидисциплинарни екипи. Установяване на национална / интернационална система за мониторинг на честотата на това заболяване съгласно ORPHA класификацията.

	кашляне, уринарна, чревна и сексуална функция. Допълнителните симптоми могат да включват неконтролируем смях или плач (емоционална лабилност), ярки сънища, шумно дишане през деня, прекомерно хъркане през нощта, неволни въздишки, слаб/тих глас.	• нарушения на съня • говорни нарушения б) изискват мултидисциплинарни грижи, тъй като част от лечението на някои основни симптоми на МСА се извършва в други клиники (генито-уринарни и гастро-ентерологични симптоми; физиотерапия, кардиология, дихателна система и други)	пациентът с МСА може да остане а) в специализирана болница, обикновено за кратко време, или б) да продължи с грижите в домашни условия (с адекватна подкрепа за трахеостомия, белодробна вентилация, кардиологична поддръжка, осигуряване на хранене - PEG)	
Клиника	Внимателно снемане на анамнеза Обстоен неврологичен преглед Изследвания: Тест за постурално ниско кръвно налягане (ортостатична хипотония), т.е. измерване на кръвното налягане в легнало положение и след 3 и 10 минути изправено положение.¹ Ултразвук (УЗ) за оценка на остатъчния обем урина след уриниране. Катетеризацията вътре - вън също оценява остатъчни обем урина. МРТ на мозъка с разчитане от неврорентгенолог - за дискретни промени в различни области на мозъка.	Диагнозата трябва да се подозира при: • Паркинсонови симптоми и церебеларна атаксия едновременно, когато липсва фамилна анамнеза за някое от двете заболявания ИЛИ • Атаксия, паркинсонизъм и автономна недостатъчност, напр. незадържане на урина при човек без структурен проблем, еректилна дисфункция при мъж на възраст под 40 години и/или неврогенна ортостатична хипотония.	Фокусът е върху симптоматичното лечение и поддържащите терапии: • Психологическа подкрепа • Терапия със СРАР апарат при прекомерно хъркане, сънна апнея и стридор • Палиативни грижи при необходимост Лекарства • Леводопа се използва понякога за Паркинсоновите симптоми • Симптомите на пикочния мехур се лекуват с медикаменти или самокатетеризация • Ортостатичната хипотония може да се повлияе от мидодрин и флудрокортизон. В специализираните центрове могат да бъдат	Годишни посещения в специализиран център за: • оценка на двигателните заболявания • оценка на немоторните симптоми • преоценка на диагнозата при значителна промяна в клиничните симптоми и/или признаци • разпознаване на страничните ефекти от лечението • осигуряване на системно медицинско специализирано наблюдение на състоянието на пациента в домашни условия

	При неясни случаи и достъп до специализирана клиника - преценка за извършване на MIBG скintiграфия на сърцето или DAT на мозъка.		препоръчани и други медикаменти • Клоназепам или мелатонин преди лягане при REM-поведенческо разстройство на съня	
Предизвикателства	В началните етапи МСА често може да се обърка с атаксия или Паркинсонова болест . Поставянето на правилната диагноза често се забавя.	Пропусната диагноза при МСА затруднява грижите за пациента, тъй като хората, които се грижат за него не са наясно с опасностите от • Сериозни падания в резултат на ортостатична хипотония, • Хипертонични спешни случаи при ○ Съпътстваща хипертония в легнало положение, ○ Инфекции на пикочните пътища и уросепсис, ○ Дихателни симптоми, аспирация, задушаване, пневмония • Недохранване поради затруднено преглъщане	Необходимост от изследвания за намиране на лечение на това опустошително заболяване	• Намиране на лекар с опит в МСА • Практиката за домашни грижи на пациенти с МСА показва необходимостта от системно медицинско наблюдение извън клиниките • Достъп до специализирани медицински сестри между посещенията в болницата • Поддържане на връзка между основния медицински екип и специализираните звена при необходимост от съвет и симптоматично лечение

Цели	Разпознаване на алармиращите симптоми и / или по-бърза прогресия от очакваната при първоначалната диагноза (напр. Паркинсонова болест), като ранни падания, бързо влошаване на движенията, засилване на автономните симптоми, ранни проблеми с говора и гълтането. Преглед на пациенти с неврологични симптоми, когато диагнозата не е поставена или има съмнения за нея. Търсене на мнение от експертен център или консултация с колеги от ERN-RND.	По-голяма информираност на медицинския персонал относно: 1) Диагнозата МСА 2) Симптоматичното лечение 3) Психологическите и емоционалните нужди на лицата с МСА	Развитие на международно сътрудничество за нови терапии за хора с МСА. Специално внимание към това как МСА оказва влияние върху живота на засегнатите, например върху работата, социалния живот, взаимоотношенията, финансите, а също психологическите последици и индивидуалните опасения. Разработване на пътека за грижи при съмнение и при потвърдена МСА.	• Достъп до квалифицирана физиотерапия, обезпечаване на храненето, психологическа подкрепа, лечение на нарушенията на съня и уринарната инконтиненция • Пациентите и хората, които се грижат за тях биха могли да споделят информация за това какъв вид подкрепа е полезна и как да получат достъп до нея.
--------------------	--	--	---	---

1 Неврогенната ортостатична хипотония е форма на ниско кръвно налягане. Тя се получава, когато кръвоносните съдове не се свиват (стягат) при изправяне. Известна е също като постурална хипотония и се определя като понижение на кръвното налягане в рамките на 3 минути след изправяне с поне 20 mm Hg систолично или 10 mm Hg диастолично налягане. Ако пациентът не е в състояние да се изправи, се провежда тилт-тест (с наклонена маса). Пациентът се изправя постепенно, като непрекъснато се следи кръвното налягане и сърдечната честота.

Закъснялата ортостатична хипотония, т.е. тази, която не се проявява след 3 минути, но се проявява в рамките на 10 минути след изправено положение, е включена като признак на клинично вероятна МСА.

CPAP Непрекъснато положително налягане в дихателните пътища (подпомагане на дишането по време на сън)
 DAT Сканиране на мозъка с DAT (допаминово активен транспортер)
 MIBG Сканиране на сърцето с MIBG MetalodoBenzylGuanidine (на сърцето)

MPT Магнитно-резонансна томография
 PEG Перкутанна ендоскопска гастростомия (стомашна тръба)
 REM Rapid Eye Movement (фаза на сънуване по време на сън)

Моля, имайте предвид, че специфичните термини (напр. услуги за домашни грижи, общ лекар, физиотерапия) не включват едни и същи услуги във всички страни от ЕС и може да се различават в отделните страни. Групите за застъпничество на пациентите често могат да предоставят подкрепа и ресурси за пациентите и семействата.

Отказ от отговорност

ERN-RND изрично се отказва от всякакви гаранции за продаваемост или годност за конкретна употреба или цел. ERN-RND не поема отговорност за каквито и да било наранявания или щети на лица или имущество, произтичащи от или свързани с използването на тази информация, или за каквито и да било грешки или пропуски.

Актуализирано през юли 2025 г.



Съфинансирано от
Европейския съюз



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)