

Áttekintés	A beteg útja - Multiszipisztémás Atrófia (MSA)			
FÁZISOK	1 – Első tünetek	2 – Diagnózis	3 – Kezelés	4 – Megfigyelés
Betegség	30 éves kor után jelentkeznek; átlagos kialakulási kor 50–60 év felett. A túlélési idő 6–9 év, Az MSA több szervrendszert érintő betegség, amelynek 5 vagy 7 fő tünete van. Az első tünetek enyhék és nem specifikusak. A tünetek két kategóriába sorolhatók: - kisagyi rendellenességek, mint a bizonytalan járás és állás, egyensúlyzavarok, valamint az úgynevezett parkinsonos tünetek – lassú remegés, ügyletlenség, a végtagok szabálytalan remegése. A tünetek a klasszikus Parkinson-kórral ellentétben rosszul vagy csak korlátozott ideig reagálnak levodopára. autonóm idegrendszeri tünetek, akaratlan folyamatok, pl. vérnyomás ingadozás (orthostatikus hipotenzió), vizelettartási zavar, impotencia, székrekedés Ezenkívül egyéb tünetek is előfordulhatnak, mint például érzelmi labilitás, depresszió, szorongás, éjszakai horkolás	Az MSA diagnosztizálásának nehézsége a tünetek széles skálájából adódik, ami időben beavatkozó megfigyelési rendszer bevezetését teszi szükségessé a neurológiai klinikákon. Az MSA klinikai diagnózis, és a következő alcsoportokra osztható: MSA Parkinson domináns forma (MSA-P), amelyben a mozgás lassúság, merevség és remegés dominál MSA kisagyi domináns forma (MSA-C), amelyben az egyensúlyzavar, a koordinációs probléma, beszédzavar szemmozgás zavar dominálnak A legújabb nemzetközi diagnosztikai kritériumok különböző szintű diagnosztikai bizonyosságot határoztak meg: Neuropathológiailag megállapított MSA (szövetten-halál után) Klinikailag valószínű MSA (vizsgálatok, képalkotó eljárások alapján) Klinikailag valószínűsíthető MSA (klinikai megjelenés, tünetek) Lehetséges prodromális MSA, ez csak kutatási kategória, és azért hozták létre, hogy a korai MSA-tünetekkel rendelkező személyeket klinikai vizsgálatokba vonhassák be. Az MSA végleges diagnózisa csak post mortem, az agy különböző részeiből vett agysejtek mikroszkópos vizsgálatával állítható fel.	Még nincsenek hatékony, a betegség lefolyását módosító terápiák, ezért a kezelés a tünetek enyhítésére összpontosít Az MSA tüneteinek sokfélesége különböző klinikák együttműködését igényli. Az MSA kezdeti stádiumában lévő betegek nem feltétlenül kell hosszú ideig neurológiai klinikán feküdniük. A közbenső fázisban az egyes klinikákon tünetek kezelésének gyakorisága nő (légzésségítés, köhögéscsillapítás, otthoni tüdőventiláció, táplálkozási/PEG-kezelés, fizioterápia...). A végső stádiumban (amelyet ágynyugalom és támogató technológia igénye jellemez) a) speciális hosszú távú kórházakban, általában rövid ideig, vagy b) otthoni ápolásban maradhat (megfelelő támogatással a tracheostomia, pulmonális is lélegeztetés, kardiológiai, táplálkozási támogatás – PEG)	A betegeket országos szakértői központba utalják, ahol több szakmát képviselő csapatok foglalkoznak a ritka betegségre vonatkozóan. Országos/nemzetközi rendszer létrehozása a betegség prevalenciájának nyomon követésére az ORPHA kódosztályozás szerint.

		Az MSA klinikai tüneteinek alacsony gyakorisága és változékonysága bonyolulttá teszi a diagnózist és a tünetek kezelését: a) a neurológiai tünetek kezelése leghatékonyabb speciális központokban • alvászavarok • beszédterápiás problémák b) multidiszciplináris ellátást igényelnek, a legfontosabb MSA-tünetek kezelése külön klinikákon történik (genitális-húgyúti tünetek; gyomor-bélrendszeri tünetek; fizioterápia; kardiológia, logopédia, légzésfunkció)		
Klinika	Gondos kórelőzmény felvétel Kiterjedt neurológiai vizsgálat Vizsgálatok: Ortosztatikus (álláshelyzetben jelentkező) alacsony vérnyomás (hipotenzió) ellenőrzése, azaz vérnyomásmérés fekvő helyzetben, 3 és 10 perc állás után¹ Ultrahang (US) a vizeletürítés utáni maradék térfogat (PVR) megállapítására. A PVR-t katéterezéssel is meg lehet állapítani. Agyi MRI vizsgálat és a vizsgálat eredményének neuro-radiológus általi értékelése az agy különböző területein bekövetkezett finom változások. Javasolt még: szív MIBG szcintigráfia DAT agyi vizsgálat elvégzése	Gyanakodjon a diagnózisra, ha az egyén: • Parkinson-kór és kisagyi ataxia egyszerre jelenik meg, és nincs családi előzménye sem a betegségnek, sem a rendellenességnek, VAGY • ataxia, parkinsonizmus és autonóm diszfunkció, azaz vizeletinkontinencia szerkezeti vizeletprobléma nélkül, 40 év alatti férfiaknál merevedési zavar és/vagy neurogén ortosztatikus hipotenzió (nOH) vannak jelen.	A hangsúly a tünetek kezelésén és támogató terápiákon van • Pszichológiai és mentális egészségügyi támogatás • CPAP-terápia túlzott horkolás, alvási apnoe és stridor esetén • Palliatív ellátás Gyógyszerek • A Parkinson-tünetek enyhítésére néha levodopa alkalmazható • A hólyag tüneteit gyógyszeres kezeléssel vagy önkatéterezéssel kezelik • Az ortosztatikus hipotenzió gyógyszeresen (midodrin, fludrokortizon) kezelhető. Szakrendelőkből egyéb gyógyszerek is javasolhatók • REM-alvási rendellenesség esetén (klonazepam vagy melatonin)	Évente szakrendelésen vizsgálni, értékelni és összehasonlítani: • Mozdászavarok • nem motoros tünetek, • a diagnózis újbóli értékelése ha a klinikai tünetek és/vagy jelek jelentősen megváltoznak • a kezelés mellékhatásainak felismerése • biztosítani a beteg állapotának szisztematikus szakorvosi ellenőrzését az otthoni ápolás során

Kihívások	Az MSA gyakran összetéveszthető ataxiával vagy Parkinson-kórral a kezdeti stádiumban A helyes diagnózis gyakran késik	Az MSA diagnózisának elmulasztása megnehezíti a beteg gondozását, mivel a gondozók nem tudnak az alábbi veszélyekről: - ortosztatikus hipotenzio okozta súlyos esések, hipertenzív vészhelyzetek - egyidejű fekvő testhelyzetben jelentkező magas vérnyomás esetén, - húgyúti fertőzések és urosepsis, - légzési tünetek, aspiráció, fulladás, tüdőgyulladás, alultápláltság		• az MSA kezelésében jártas orvos keresése • Az MSA-betegek otthoni ápolásának gyakorlata rámutat arra, hogy szisztematikus orvosi felügyeletre a klinikákon kívül is szükség van. • Szükség van speciális ápolási szolgáltatásokra • Elsődleges ellátást nyújtó csapat, amely szükség szerint kapcsolatot tart a szakellátással a tanácsadás és a tünetek kezelése érdekében
-------------------------	--	--	--	--

Célok	A „vészjelzések” és/vagy a Parkinson-kórhoz hasonló, az eredeti diagnózisnál gyorsabb progresszió felismerése, pl. korai esések, gyors mozgáskárosodás, fokozódó autonóm tünetek, korai beszéd- és nyelési problémák A diagnózis hiányában vagy kétség esetén a neurológiai tünetekkel rendelkező betegek felülvizsgálata javasolt. Szakértői központ véleményének kikérése. vagy konzultáció az ERN-RND kollégáival: https://www.ern-rnd.eu/disease-knowledge-hub/msa/ern-rnd-centres-atypical-parkinsonisms/	Az egészségügyi szolgáltatók tudatosságának növelése a következő területeken: 1) MSA diagnosztizálása 2) A tünetek kezelése 3) MSA-ban szenvedő emberek pszichológiai és érzelmi vezetése	Nemzetközi együttműködés kialakítása az MSA-ban szenvedők új terápiáinak fejlesztése érdekében. Figyelembe kell venni, hogy az MSA milyen hatással van az érintett személy életére, pl. munkára, társadalmi életre, kapcsolataira, pénzügyeire, hosszú távú hatásaira, pszichológiai hatásaira. Gondozási útmutató kidolgozása MSA-gyanús és MSA-diagnosztizált betegek számára	• Minősített fizioterápia, táplálkozási kezelés, pszichológiai támogatás, alvászavarok és kontinenciaproblémák kezelése • A gondozók/betegek megoszthatják egymással, hogy milyen támogatások hasznosak és hogyan lehet azokhoz hozzáférni
--------------	--	--	--	---

1 A neurogén ortosztatisz hipotenzió (nOH) egyfajta alacsony vérnyomás. Akkor jelentkezik, amikor a vérerek nem szűkülnek (nem húzódnak össze) felálláskor. Posturális hipotenzióknak is nevezik, és úgy definiálják, hogy a vérnyomás (BP) felállás után 3 percen belül legalább 20 mmHg szisztolés vagy 10 mmHg diasztolés csökkenése. Ha a beteg nem tud felállni, fejfélé döntött testhelyzetben (HUT) végzik el a vizsgálatot. A beteget fokozatosan döntik fejjel lefelé, miközben folyamatosan mérik a vérnyomását és a pulzusát. A késleltetett OH, azaz a 3 perc után nem jelentkező, de a felállás után 10 percen belül jelentkező OH a klinikailag valószínű MSA egyik jellemzője.

CPAP	Folyamatos pozitív légúti nyomás (alvás közbeni légzéssegítés)
DAT	Agyi szkanner (dopamin-aktív transzporter)
MIBG	MetalodoBenzylGuanidine vizsgálat (a szív vizsgálata)
MRI	Mágneses rezonancia képalkotás
PEG	Percutaneous Endoscopic Gastrostomy (gyomorszondás műtét)
REM	Gyors szemmozgás (álomfázis alvás közben)

Felhívjuk figyelmét, hogy egyes kifejezések (pl. otthoni ápolási szolgáltatások, háziorvos, fizioterápia) nem minden EU-tagállamban ugyanazokat a szolgáltatásokat jelentik, és országonként eltérhetnek. A betegek érdekeit képviselő szervezetek gyakran nyújtanak támogatást és információkat a betegek és családtagjaik számára.

Jogi nyilatkozat

Az ERN-RND kifejezetten kizár mindenféle garanciát a kereskedelmi forgalomban való alkalmazhatóságra, illetve bármely konkrét felhasználási célra való alkalmasság tekintetében. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az információk felhasználásából eredő vagy azzal összefüggésben keletkező személyi sérülésekért, anyagi károkért, valamint az esetlegesen előforduló hibákért vagy hiányosságokért.

Frissítve: 2025 júliusában



Az Európai Unió
társfinanszírozásával



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Neurological Diseases
(ERN-RND)