

### III./3.3.2. Vaslerakódással járó neurodegeneráció

#### Bevezetés



Az agyi vaslerakódással járó kórképek (Neurodegeneration with brain iron accumulation, NBIA) csoportja öröklődő neurológiai betegségeket foglal magába, melyek mozgászavarral, kognitív hanyatlással, jellegzetes koponya MR eltérésekkel járnak. Az NBIA betegségeken, T2 súlyozott képeken a globus pallidusokban és gyakran a substantia nigrában hypointenzitás jelzi a vas lerakódását, az eltérés T1 súlyozott képeken isointenz. A betegség 50-70%-át a pantothenate-kinázzal összefüggő neurodegeneráció (PKAN) teszi ki. Ide sorolható még a neuroferritinopathia, aceruloplasminaemia, zsírsav hydroxilázzal összefüggő neurodegeneráció, Kufor-Rakeb szindróma, Woodhouse-Sakati szindróma.

**Kulcsszavak:** NBIA, vaslerakódás, basalis ganglionok, PKAN, PANK2, Hallervorden-Spatz

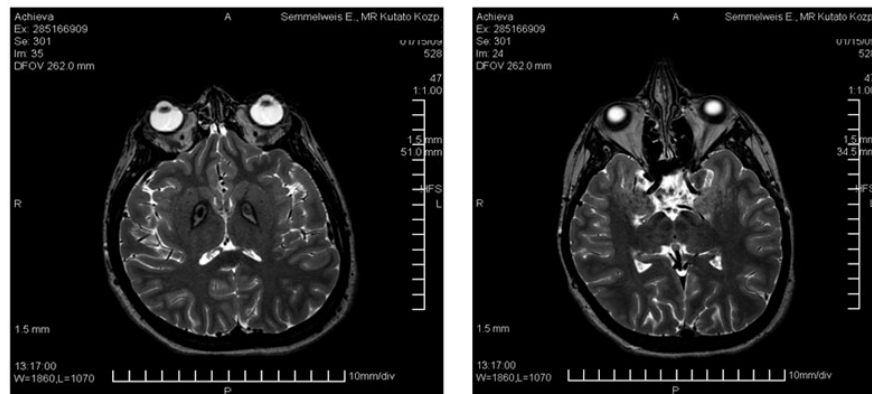


A Hallervorden-Spatz szindrómát Julius Hallervorden és Hugo Spatz német neuropatológusok írták le 1922-ben. Évtizedekig klinikailag heterogén betegségeket soroltak ide, melyek a basalis ganglionok vaslerakódásával jártak. Később a betegségek egy csoportjában igazolták a PANK2 mutációt, ennek a pantothenate-kinázzal összefüggő neurodegeneráció nevet adták (PKAN). 2002-ben vezették be az NBIA csoportnevet és megszüntették a korábban használt Hallervorden-Spatz elnevezést, mivel Hallervorden és Spatz a II. világháborúban résztvett a mentális zavarban szenvedők aktív eutanáziájában.

#### *Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN)*



A PKAN tünetegyüttest PANK2 gén mutációja okozza. Fő tünetei a súlyos generalizált dystonia, mentális retardáció. A 6. életév előtt kezdődő forma gyorsan progrediál, retinitis pigmentosával szövődhet. A későbbi kezdetű betegség 14 éves kor után kezdődik, lefolyása lassabb, jellegzetes tünete a súlyos dystonia mellett a beszédzavar (palilalia, dysarthria), de Parkinson-syndroma és pszichiátriai tünetek is kísérhetik. PKAN betegségben jellegzetes T2 súlyozott MR eltérés a globus pallidusokban az „eye of the tiger sign” (1. ábra), a centralis hyperintensitás, hypointenz udvarral. Az eltérést PANK2 mutáció jelenlétével tudták összefüggésbe hozni. A tüneti kezelésen kívül kelátképző deferiprone klinikai vizsgálatai még folyamatban vannak. A generalizált dystoniát a mély agyi stimuláció a tapasztalatok alapján kb. 30%-kal javíthatja.



1. ábra: PKAN betegségben jellegzetes T2 súlyozott MR eltérés a globus pallidusokban az „eye of the tiger sign”, a centralis hyperintensitás, hypointenz udvarral.

### ***Neuroferritinopathia (NFT)***

A neuroferritinopathia autosomalis domináns módon öröklődik, az FTL gén mutációja okozza. A betegség jellemző tünetei a felnőtt korban jelentkező dystonia, chorea, de Parkinson-syndroma, spasticitás, ataxia, dementia, vegetatív tünetek. NFT-ben a nucl. caudatusban, putamen, globus pallidus, thalamus és a nucl. dentatus területén észlelhető vaslerakódás.

### ***Aceruloplasminemia (ACP)***

Aceruloplasminaemiát a CP gén autoszomális domináns módon öröklődő mutációja okozza. ACP korai kezdetű betegség, a ceruloplasmin szint nagyon alacsony vagy nem mérhető attól függően, hogy a beteg heterozygota vagy homozygota. A ceruloplasmin katalizálja a vas ionok oxidációját, mely a transferrinhez való kötődéshez szükséges. A réz anyagcsere általában normális. Anemia, diabetes mellitus, retina degeneráció, cerebellaris ataxia, dystonia, chorea, Parkinson-syndroma, dysarthria, progresszív dementia alakulhatnak ki. Vaslerakódás kimutatható a basalis ganglionokban, de a májban, pancreasban és egyéb szervekben is. Gyakran diabetes mellitus is kíséri.

### **Irodalom**



Gregory A, Hayflick SJ. Neurodegeneration with brain iron accumulation.

Folia Neuropathol. 2005;43(4):286-296.