

Erytromelalgia

– patofizjologia i leczenie

Opis przypadku klinicznego

Erythromelalgia – pathophysiology and treatment
Description of a case report

Magdalena Kocot-Kępska

Zakład Badania i Leczenia Bólu, Katedra Anestezjologii i Intensywnej Terapii, Collegium Medicum,
Uniwersytet Jagielloński, Kraków

otrzymano / received: 26.06.2009; otrzymano po recenzji / revised: 16.07.2009; zaakceptowano / accepted: 18.00.2009

Abstract: Erythromelalgia is a rare disease characterized by recurrent erythema, burning pain and warmth of the affected extremities. Primary erythromelalgia is an inherited, autosomal dominant disease, caused by mutation of gene SCN9A encoding subunit α of voltage-gated sodium channel Nav1.7. Activation of mutated and hyperexcitable sodium channel elicits burning, episodic pain, which may be observed even in early childhood. Secondary erythromelalgia is a more common form of the disease, usually accompanies myeloproliferative diseases or thrombocytosis. In the article a current view on pathophysiology, prognosis and treatment of erythromelalgia is presented. We described the case of primary erythromelalgia and possibility of successful and multidisciplinary treatment in pain clinic.

Key words: Erythromelalgia; Limb pain; Microcirculation; Sodium channel mutation

Streszczenie: Erytromelalgia jest rzadką chorobą, charakteryzującą się napadowym zaczerwienieniem i ociepleniem kończyn z towarzyszącym piekącym silnym bólem. Postać pierwotna erytromelalgii występuje rzadziej niż postać wtórna, jest schorzeniem dziedzicznym w sposób autosomalny dominujący. Pojawia się zwykle w dzieciństwie. Przyczyną jest mutacja genu SCN9A kodującego podjednostkę α kanału sodowego regulowanego napięciem Nav1.7, co prowadzi do zmian w funkcjonowaniu kanału sodowego, których objawem jest napadowy ból. Wtórna postać choroby pojawia się w późniejszym wieku chorych i rozwija się na podłożu innych schorzeń takich jak choroby mieloproliferacyjne czy nadpłytkowość samoistna. W artykule zaprezentowano obecne poglądy na temat patofizjologii, rokowania i leczenia erytromelalgii. Opisano przypadek pierwotnej erytromelalgii oraz możliwość skutecznego, kompleksowego leczenia w specjalistycznej poradni leczenia bólu.

Słowa kluczowe: Ból kończyn; Erytromelalgia; Mikrokrążenie; Mutacja kanału sodowego