

:: Stwardnienie zanikowe boczne

Orpha number: ORPHA803

STRESZCZENIE

Stwardnienie zanikowe boczne (SBZ) to neurodegeneracyjna choroba charakteryzująca się postępującym paraliżem mięśni, jako efekt degeneracji neuronów ruchowych w pierwotnej korze ruchowej, drogach korowo-rdzeniowych, pniu mózgu i rdzeniu kręgowym. Rocznie występuje u około 1/50000, częstość występowania szacuje się na 1/20000 urodzeń i jest stosunkowo stała w krajach zachodnich, jednakże ogniska o większym stopniu występowania zostały odnotowane w rejonie Zachodniego wybrzeża Pacyfiku. Średni wiek zachorowania sporadycznego SBZ to około 60 lat. Generalnie, jest niewielka przewaga płci męskiej (współczynnik mężczyzn do kobiet to około 1,5:1). W przybliżeniu dwie trzecie pacjentów z typowym SBZ ma rdzeniową formę choroby (kończynowy początek choroby) co objawia się ogniskową słabością i zmęczeniem mięśni, symptomy mogą rozpocząć się najpierw w części dalszej lub bliższej kończyn górnych lub dolnych. Stopniowo, mogą rozwijać się skurcze w osłabionych atroficznym kończynach, wpływając na zdolność manualną oraz chód. U pacjentów z opuszkowym początkiem choroby z reguły występuje dysartria i dysfagia dotycząca pokarmów stałych i płynnych. Objawy ze strony kończyn mogą się rozwinąć prawie w tym samym czasie co objawy opuszkowe, a w ogromnej większości przypadków pojawią się w ciągu 1-2 lat. Paraliż postępuje i prowadzi do śmierci z powodu niewydolności oddechowej w ciągu 2-3 lat u pacjentów z opuszkowym początkiem choroby i w ciągu 3-5 lat u pacjentów z kończynowym początkiem SBZ. Większość przypadków SBZ jest sporadyczna, ale 5-10% jest rodzinna, a 20% z nich obejmuje mutacje genu <SOD1> (21q22.11), około 2-5% dotyczy mutacji genu <TARDBP> (1p36.22) kodujących białko TDP-43 oraz 1-2% dotyczy mutacji genu <VCP> (9p13.3) kodującego Valosin Containing Protein. Dwa procent z sporadycznych przypadków dotyczy mutacji <SOD1>, ale mutacje <TARDBP> także zostały zidentyfikowane. Diagnoza opiera się na historii klinicznej, badaniu elektromiograficznym i wykluczeniu zespołów podobnych do SBZ (np. wieloogniskowa neuropatia ruchowa, choroba Kennedy'ego (sprawdź te terminy), mielopatia szyjna) poprzez odpowiednie badania. Charakterystyczne cechy patologiczne obejmują utratę motoneuronów z wewnątrzneuronalnymi immunoreaktywnymi inkluzjami (reagują z ubikwityną) w górnych neuronach ruchowych i immunoreaktywnymi inkluzjami reagującymi z TDP-43 w degenerujących dolnych neuronach ruchowych. Objawy zniszczenia górnego neuronu ruchowego i dolnego neuronu ruchowego nie wyjaśnione przez żaden inny proces chorobowy sugerują SBZ. Leczenie chorego z SBZ polega na zapewnieniu wsparcia, opieki paliatywnej i wielodyscyplinarnej. Nieinwazyjna wentylacja wydłuża życie i zwiększa komfort. Riluzol jest jedynym lekiem, który jak wykazano zwiększa przeżywalność.

Recenzent-ekspert:

- o Drzy L. C. Wijesekera i P. N. Leigh

Aktualizacja: Maj 2011



Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

