

:: Η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση

Αριθμός Orphanet: ORPHA803

ΠΕΡΗΛΗΨΗ

Η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση (ALS) είναι μια νευροεκφυλιστική ασθένεια που χαρακτηρίζεται από προοδευτική μυϊκή παράλυση ως αποτέλεσμα εκφυλισμού των κινητικών νευρώνων στον πρωτογενή κινητικό φλοιό, των φλοιονωτιαίων οδών, του εγκεφαλικού στελέχους και του νωτιαίου μυελού. Η συχνότητα (κατά μέσο όρο περίπου 1/50.000 ετησίως) και η επικράτηση (κατά μέσο όρο περίπου 1/20.000) είναι σχετικά ομοιόμορφες στις δυτικές χώρες, αν και εστίες υψηλότερης συχνότητας έχουν αναφερθεί στον δυτικό Ειρηνικό. Η μέση ηλικία έναρξης για τη σποραδική ALS είναι περίπου τα 60 χρόνια. Συνολικά, υπάρχει μια μικρή τάση να προσβάλλονται οι άντρες περισσότερο (αναλογία ανδρών-γυναικών της τάξης του 1.5:1). Περίπου τα δύο τρίτα των ασθενών με τυπική ALS έχουν την νωτιαία μορφή της νόσου (έναρξη από τα άκρα) με συμπτώματα που σχετίζονται με εστιακή μυϊκή αδυναμία και απώλεια μυϊκής μάζας, η αρχική εκδήλωση των οποίων μπορεί να εμφανισθεί είτε κεντρικά ή περιφερικά, στα άνω και κάτω άκρα. Σταδιακά, στα ατροφικά, εξασθενημένα άκρα μπορεί να εμφανισθεί σπαστικότητα η οποία επηρεάζει τη χειρωνακτική δεξιότητα και τη βάδιση. Οι ασθενείς με ALS προμηκικής έναρξης συνήθως παρουσιάζουν δυσαρθρία και δυσφαγία στα στερεά ή υγρά τρόφιμα. Τα συμπτώματα στα άκρα μπορεί να εκδηλωθούν σχεδόν ταυτόχρονα με τα προμηκικά συμπτώματα και στη συντριπτική πλειοψηφία των περιπτώσεων αυτό θα συμβεί μέσα σε 1-2 χρόνια. Η παράλυση είναι προοδευτική και οδηγεί στο θάνατο λόγω αναπνευστικής ανεπάρκειας μέσα σε 2-3 χρόνια για τις περιπτώσεις προμηκικής έναρξης και 3-5 χρόνια για τις περιπτώσεις ALS με έναρξη στα άκρα. Οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές ALS, αλλά το 5-10% των περιπτώσεων είναι οικογενείς, και από αυτές το 20% οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου *SOD1* (21q22.11). Περίπου το 2-5% οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου *TARDBP* (1p36.22) που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη δέσμευσης DNA TAR 43 (TDP-43) και το 1-2% σε μεταλλάξεις του γονιδίου *VCP* (9p13.3) που κωδικοποιεί για την «Valosin Containing Protein». Δύο τοις εκατό των φαινομενικά σποραδικών περιπτώσεων οφείλονται σε μεταλλάξεις στο *SOD1* ενώ, σε σποραδικές περιπτώσεις, έχουν επίσης εντοπιστεί και μεταλλάξεις στο γονίδιο *TARDBP*. Η διάγνωση βασίζεται στο κλινικό ιστορικό, την εξέταση, το ηλεκτρομυογράφημα, και τον αποκλεισμό των νοσημάτων που μιμούνται την ALS» (π.χ. πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια, νόσος του Kennedy (δείτε αυτούς τους όρους) και της αυχενικής μυελοπάθειας), μέσω των κατάλληλων εξετάσεων. Τα παθολογικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα περιλαμβάνουν απώλεια των κινητικών νευρώνων με ενδονευρωνικά έγκλειστα, τα οποία στους άνω κινητικούς νευρώνες εμφανίζουν ανοσοαντίδραση στην ουβικουΐνη (ubiquitin-immunoreactive inclusions), και ανοσοαντίδραση στην TDP-43 σε εκφυλιζόμενους κάτω κινητικούς νευρώνες. Ενδείξεις βλάβης του άνω κινητικού νευρώνα και κάτω κινητικού νευρώνα που δεν εξηγούνται από οποιαδήποτε άλλη νόσο, κάνουν πιθανή την ALS. Η αντιμετώπιση της ALS είναι υποστηρικτική, ανακουφιστική και διεπιστημονική. Ο μη επεμβατικός αερισμός επιμηκύνει την επιβίωση και βελτιώνει την ποιότητα της ζωής. Η ριλουζόλη είναι το μόνο φάρμακο που έχει αποδειχθεί ότι παρατείνει την επιβίωση.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ.: Nigel LEIGH
- Δρ.: Lokesh WIJESEKERA

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2011

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

