

Ювенильный боковой амиотрофический склероз

Номер статьи: [ORPHA 300605](#)

Резюме

Ювенильный боковой амиотрофический склероз (JALS) является очень редким тяжелым заболеванием мотонейронов, которое характеризуется прогрессирующей дегенерацией верхних и нижних мотонейронов, приводящей к спастичности лица, дизартрии и нарушению походки, первые симптомы появляются до 25-и летнего возраста.

Распространенность и количество случаев JALS неизвестны. На сегодняшний день зарегистрированы лишь редкие случаи этого заболевания. Заболевание было описано в различных этнических группах.

Первые симптомы заболевания проявляются в детстве, в среднем, в 6,5 лет, а регистрируемый диапазон от 3 до 20 лет. У пациентов развивается дегенерация мотонейронов, которая приводит к спастичности мышц лица, спастический дизартрии и спастической походке. По некоторым данным у отдельных пациентов может наблюдаться неконтролируемый смех и плач (псевдобульбарный синдром). В некоторых случаях отмечается умеренная атрофия мышц верхних и нижних конечностей. Также может быть дисфункция мочевого пузыря и чувствительные нарушения. Болезнь, как правило, прогрессирует медленно, и, как сообщалось, некоторые пациенты оказываются прикованными к постели в возрасте от 12 до 50 лет.

У пациентов с JALS были обнаружены мутации в следующих генах: *ALS2* (2q33-q35), редко *SIGMAR1* (9p13.3), *SPG11* (15q13-q15) и *FUS* (16p11.2). Мутации в последнем гене являются спорадическими и, по всей видимости, связаны с тяжелым и стремительным течением болезни.

Диагноз ставят на основании клинических данных. Исследования моторных вызванных потенциалов указывают на отсутствие или ослабление биоэлектрических потенциалов, электромиография демонстрирует признаки денервации при нормальной скорости проводимости по нервам. Магнитно-резонансная томография (МРТ) не указывает на какие-либо нарушения в головном и спинном мозге.

В ходе дифференциальной диагностики следует исключить ювенильный первичный боковой склероз и, в меньшей степени, детский восходящий спастический паралич (см. эти термины).



Случаи, связанные с мутациями генов *ALS2* и *SIGMAR1* наследуются по аутосомно-рецессивному типу. Семьям, в которых есть больные JALS, должно предоставляться генетическое консультирование.

В настоящий момент патогенетическое лечение отсутствует. Поддерживающее лечение, в первую очередь, подразумевает физиотерапию и трудотерапию для повышения уровня подвижности и самостоятельности.

Прогноз должен быть осторожным, а качество жизни сильно зависит от клинических проявлений заболевания.

Рецензент документа оригинала:

- Д-р Энрико БЕРТИНИ (Enrico BERTINI)

Последнее обновление: 02 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Шайер Рус» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

