

Ювенильный первичный боковой склероз

Номер статьи: [ORPHA 247604](#)

Резюме

Ювенильный первичный боковой склероз (JPLS) - очень редкая болезнь двигательных нейронов, которая характеризуется прогрессирующей дисфункцией верхних двигательных нейронов и приводит к потере способности ходить и колясочной инвалидизации, и, в дальнейшем, потере навыков моторной речи.

Распространенность и количество случаев JPLS неизвестны. На сегодняшний день зарегистрировано очень небольшое количество случаев этого заболевания. Оно описывалось в различных этнических группах.

Пациенты, страдающие этой болезнью, как правило, здоровые при рождении, а ранний этап развития также находится в пределах нормы. В течение второго года жизни они теряют способность ходить (некоторые пациенты никогда не ходят из-за ранней тяжелой спастичности), а затем у них развиваются медленно прогрессирующие нарушения верхних двигательных нейронов, включая псевдобульбарный паралич и спастическую тетраплегию. К прочим признакам болезни относятся неуклюжесть, мышечная слабость и проблемы с поддержанием равновесия. К подростковому возрасту пациенты, как правило, не могут обходиться без инвалидной коляски. С 2 до 10 лет нарушается моторная речь, что приводит к дизартрии, дисфагии (нарушению глотания) и слюнотечению. Когнитивные функции, как правило, не затрагиваются.

Были обнаружены мутации в гене *ALS2* (2q33-q35), кодирующем альсин, белок, в больших концентрациях содержащийся в двигательных нейронах, и, реже, мутации в гене *ERLIN2* (8p11.2).

Диагноз основывается на характерных клинических признаках и может быть подтвержден с помощью молекулярно-генетического исследования. Результаты электромиографии, скорость проводимости по нервам, вызванные зрительные потенциалы и вызванные слуховые потенциалы головного мозга находятся в пределах нормы, а транскраниальная магнитная стимуляция показывает отсутствие вызванных двигательных потенциалов. Результаты компьютерной томографии (КТ) и магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного и спинного мозга находятся в пределах нормы.



В ходе дифференциальной диагностики следует исключить такие ювенильные аллельные заболевания, как боковой амиотрофический склероз и детский восходящий спастический паралич (см. эти термины).

Возможна пренатальная диагностика беременных, относящихся в группе высокого риска, если в семье имели место мутации, вызывающие заболевание.

JPLS наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Родители больного являются облигатными гетерозиготами и, следовательно, бессимптомными носителями. Семьям с больными JPLS должно предоставляться генетическое консультирование.

Поддерживающее лечение, в первую очередь, подразумевает физиотерапию и трудотерапию для повышения уровня подвижности и самостоятельности.

Прогноз осторожный, клинические признаки оказывают существенное влияние на качество жизни.

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.

