

SCLEROZA LATERALĂ AMIOTROFICĂ

CLASIFICAREA BOLILOR NEURODEGENERATIVE

BOLI NEURODEGENERATIVE CU EPILEPSIE

- Epilepsia mioclonică progresivă UNVERRICHT – LUNDBORG
- Sindromul MERRF (mioclonii, epilepsie, "regged red fibers")

BOLI NEURODEGENERATIVE ALE GANGLIONILOR BAZALI

- Boala Parkinson
- Atrofia multisistemică

BOLI NEURODEGENERATIVE CU DEMENTĂ

- Boala Alzheimer
- Dementă fronto-temporală

BOLI NEURODEGENERATIVE CU DEFICIT MOTOR

- **Scleroza laterală amiotrofică (SLA)**

BOLI NEURODEGENERATIVE CU ATAXIE

- **Boala Friedreich**
- Ataxia teleangiectazică

DEFINIȚIA SCLEROZEI LATERALE AMIOTROFICE

- Boală degenerativă cu patogenie neelucidată total, care afectează **neuronul motor central și neuronul motor periferic (BOALA NEURONULUI MOTOR)**

PATOGENIE

- SLA – boală neurodegenerativă a neuronului motor central și periferic, cu patogenie neelucidată total, de obicei cu apariție sporadică
- S-au descris și cazuri familiale (5 – 10 %)
- În patogenie se pare că este implicată gena SOD1 de pe cromozomul 21 (în 20% din cazurile familiale)

TABLOU CLINIC

**SINDROM DE
NEURON
MOTOR
PERIFERIC**

**SINDROM DE
NEURON
MOTOR
CENTRAL**

**FĂRĂ TULBURĂRI
DE SENSIBILITATE**

A. SINDROMUL DE NEURON MOTOR PERIFERIC (I)

SE MANIFESTĂ **CLINIC** PRIN:

I. **DEFICIT MOTOR**

- Deficitul este strâns corelat cu sediul leziunii:
 - Nucleii motori ai nervilor cranieni (bulbo-pontini)
 - Cornul anterior al măduvei spinării

- **FORMA CU PRINDERE BULBO-PONTINĂ** se manifestă prin:
 - Tulburări de articulare a cuvintelor
 - Tulburări de deglutiție pentru solide și lichide
 - Voce nazonată
 - Tulburări de masticăție
 - Tulburări în formarea bolului alimentar
 - Scădere în greutate (lipsa alimentației)
- **FORMA CU PRINDERE SPINALĂ**
 - Se manifestă clinic cel mai frecvent la nivelul membrului superior, unde apare deficit motor pe mușchii eminentei tenare și hipotenare și pe mușchii interosoși; în acest fel scade forța de prehensiune și posibilitatea de a efectua mișcări fine cu degetele mâinii. Debutul bolii este de obicei unilateral, dar în evoluție se bilateralizează.
 - În alte cazuri debutul este crural, de cele mai multe ori prin stepaj în mers.
 - Deficitul musculaturii intercostale duce la tulburări respiratorii

A. SINDROMUL DE NEURON MOTOR PERIFERIC (II)

2. ATROFIILE MUSCULARE

- La extremitatea cefalică → facies plângăreț, gura întredeschisă, facies scobit
- La membrul superior → apariția "mâinii simiene" și a "mâinii în gheară"
- La membrul inferior → atrofia lojei antero-externe a gambei

A. SINDROMUL DE NEURON MOTOR PERIFERIC (III)

3. FASCICULAȚIILE

- Sunt mișcări involuntare cauzate de contracția fibrelor musculare ale uneia sau mai multor unități motorii.
- Uneori preced atrofia musculară
- Nu dispar în somn

B. SINDROMUL DE NEURON MOTOR CENTRAL

1. ROT exagereate
2. Spasticitate
3. Semnul Babinski

EXAMEN ELECTROMIOGRAFIC (EMG)

- Activitate în mușchiul în repaus – potențiale de fasciculație polifazice, durată de 8 – 12 msec, amplitudine 100 – 300 μV , frecvență de 6 – 12 cicli/sec
- Traseul neurogen
- Viteza de conducere = normală

PROGNOSTIC

- Prognosticul bolii este rezervat în lipsa unui tratament eficient.
- Tulburările de deglutiție reprezintă provocarea cea mai mare deoarece pacientul nu se poate alimenta și scade în greutate. De asemenea, este crescut riscul apariției pneumoniei de aspirație.
- În cazul formei cu deficit de funcționare a mușchilor intercostali apare riscul insuficienței respiratorii.
- Decesul survine mai rapid la cei cu suferință bulbo-pontină (până la 2 ani) și mai tardiv la cei cu formă spinală.

TRATAMENT

- **RILUZOLE 50 mg, 2 cp/zi**
 - Poate prelungi supraviețuirea cu 3 – 9 luni.
- **SIMPTOMATIC:**
 - Gastrostomă pentru alimentație
 - Hipersalivația:
 - Amitriptilină
 - Toxina botulinică în glandele salivare
 - Ventilație cu presiune pozitivă (pentru tulburările respiratorii)
 - Antibiotic – pentru pneumonia de aspirație

EREDOATAXIA FREIDREICH

ETIOPATOGENIE

- Reprezintă peste 50% din ataxiile spinocerebelose progresive.
- Se transmite autosomal recesiv.
- Gena responsabilă de apariția bolii este situată pe cromozomul 9.
- Mutația constă într-o repetare anormală a trinucleotidului GAA în gena care codifică FRAXINA
- Rolul frataxinei (o proteină mitocondrială) este legată de homeostazia celulară a fierului → previne încărcarea cu fier a mitocondriei. Afectarea frataxinei va avea drept consecință tulburări în lanțul respirator și în ciclul Krebs

TABLOU CLINIC

- Pacientul prezintă tulburări de coordonare, imposibilitatea de a efectua mișcări fine cu degetele mâinii, oscilații ale trunchiului și capului.
- Mersul este de tip tabetic-cerebelos (cu bază de susținere lărgită) vizibil mai ales la întuneric sau la închiderea ochilor (prin tulburările de sensibilitate profundă conștientă)

EXPLORĂRI PARACLINICE

- Examen EMG → viteza de conducere pe fibrele senzitive este normală.
- EKG și examen cardiologic → pentru blocuri de conducere, HVS
- Examen CT / RMN → evidențiază atrofia cerebeloasă
- Teste genetice

TRATAMENT

Simptomatice:

Gimnastică medicală

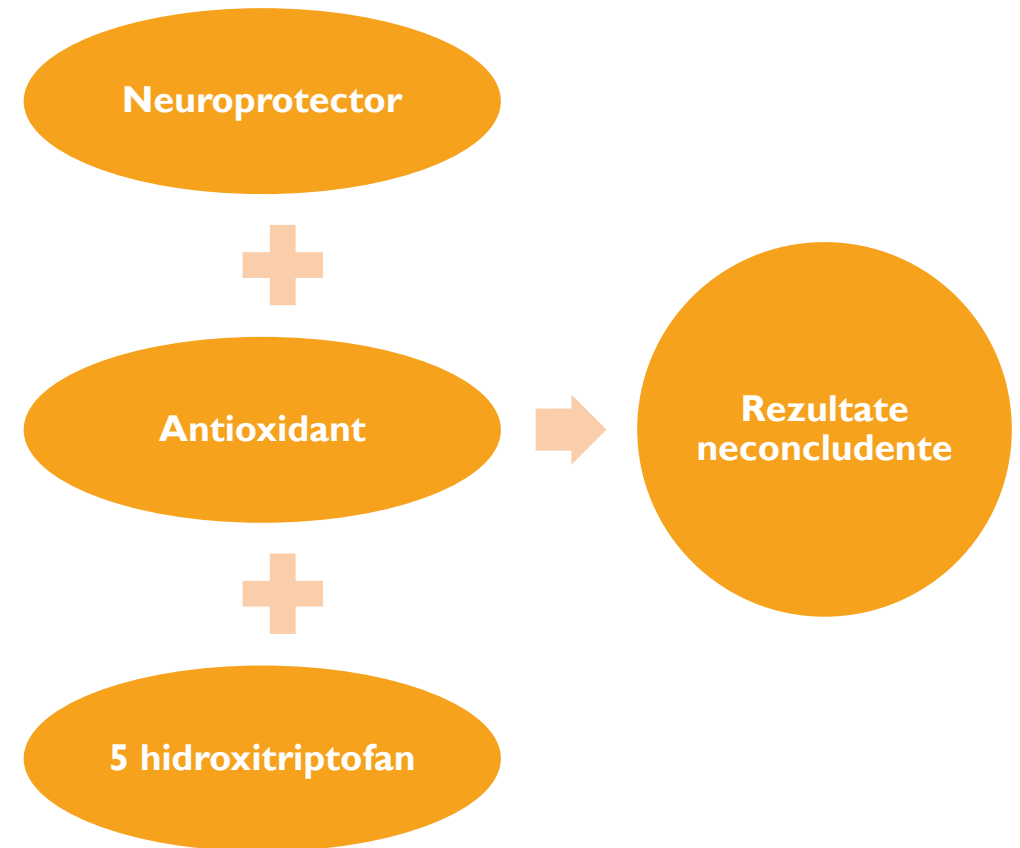
Tratarea tulburărilor cardiace

Tratamentul diabetului zaharat (dacă apare)

Chirurgical:

Scolioză severă

Deformarea severă a piciorului



Evoluție → imobilizare după 15 – 20 ani de evoluție