

ALS UN CITAS MOTONEIRONU SASLIMŠANAS

FAMOUS PEOPLE WITH THE DISEASE



LOU GEHRIG
(June 19, 1903-June 2, 1941) Baseball player in 1920s and '30s. Holds record for most career grand slam home runs (23). Gehrig focused national attention on ALS in a famous speech at Yankee Stadium in 1939.



Gehrig at Yankee Stadium during his farewell speech

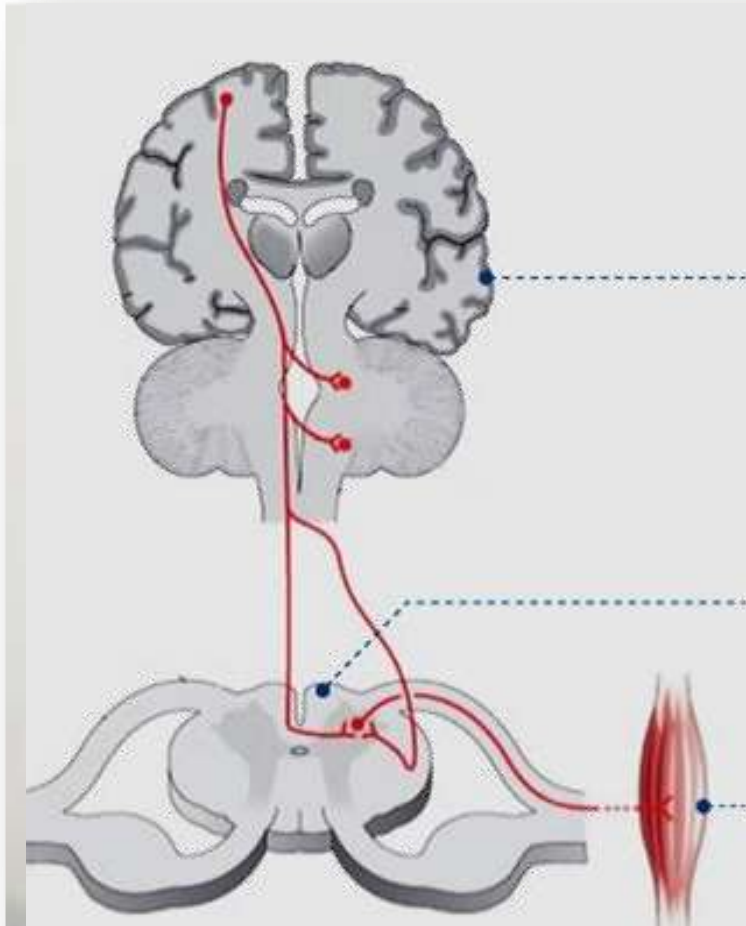


STEPHEN HAWKING
(Jan. 8, 1942-present) Internationally renowned physicist who is almost completely paralyzed by ALS. Hawking's illness has progressed more slowly than typical cases of ALS.



MARY VALASTRO PINTO
(April 17, 1948-present) Mother of "Cake Boss" reality TV show star Buddy Valastro. In the season finale last month, viewers learned Mary Valastro, a regular in her son's bakery, had been diagnosed with ALS.

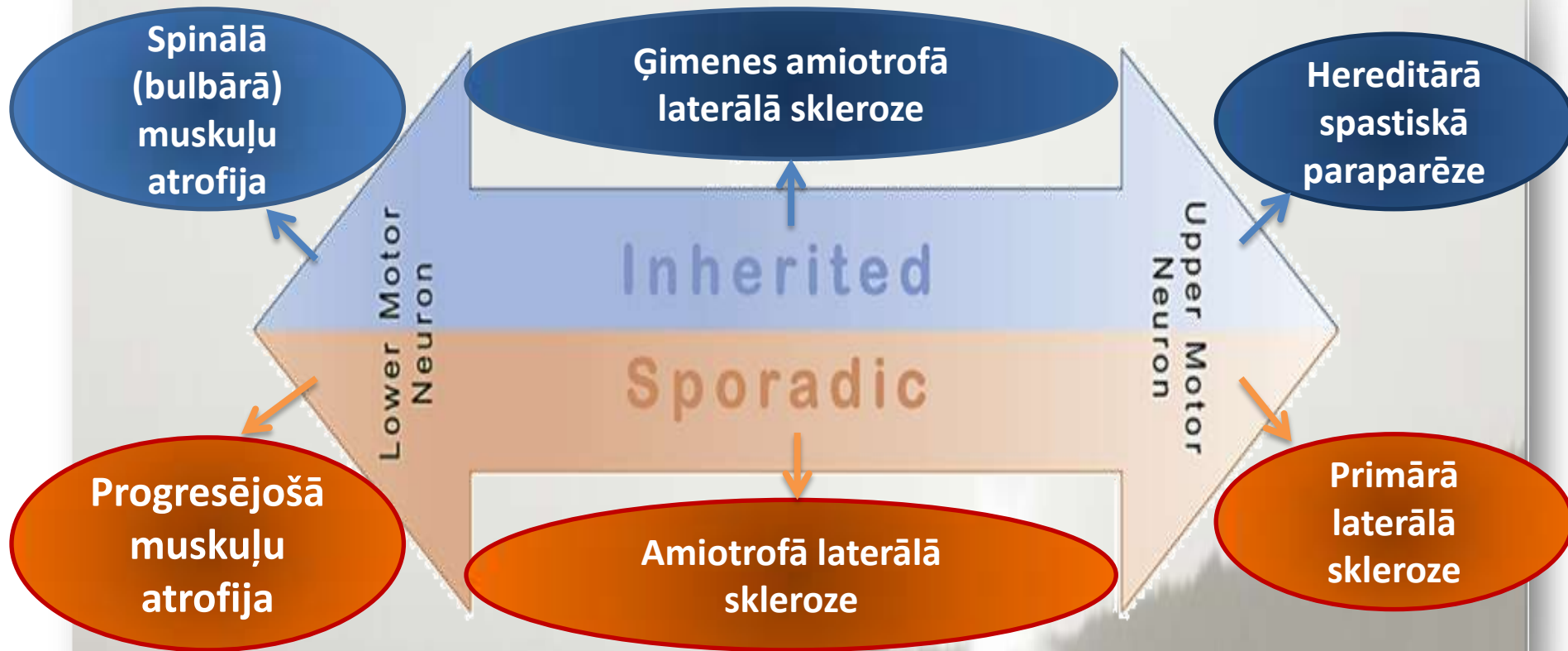
MOTONEIRONU SLIMĪBAS



**Augšējais
motoneurons**

**Apakšējais
motoneurons**

MOTONEIRONU SLIMĪBAS



MOTONEIRONU SLIMĪBA

SPINĀLĀ MUSKUĻU ATROFIJA

- SMA raksturojas ar priekšējo ragu šūnu deģenerāciju muguras smadzenēs un motoro kodolu smadzeņu stumbrā
- Atkarībā no vecuma, kad saslimšana sākas, un gaitas, izšķir 4 tipus



MOTONEIRONU SLIMĪBA

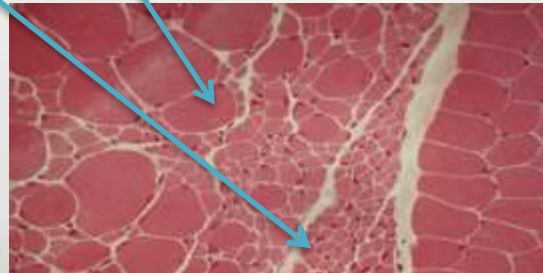
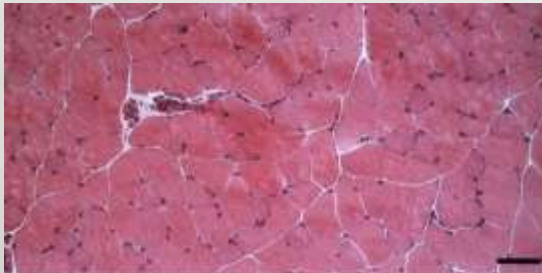
SPINĀLĀ MUSKUĻU ATROFIJA

- Simetrisks proksimāls muskuļu vājums, vairāk izteikts kājās ar arefleksiju
- Mēles fascikulācija – I tips, roku trīce II un III tips
- Nav citu simptomu
- Progresējoša elpošanas nepietiekamība pēc restriktīva tipa
- Nav raksturīga sirds muskulatūras iesaistīšanās

MOTONEIRONU SLIMĪBA

SPINĀLĀ MUSKUĻU ATROFIJA

- SMA iemesls - *SMN* proteīna deficīts
- 95% no visiem SMA – *SMN1* gēna delēcija 5q13 hromosomā (AR)
- EMG – spontāna aktivitāte, polifāziskie, garas amplitūdas un ilguma darbības potenciāli
- KFK – N vai nedaudz ↑
- Muskuļu biopsija – atrofētas un hipertrofētas muskuļu šķiedras

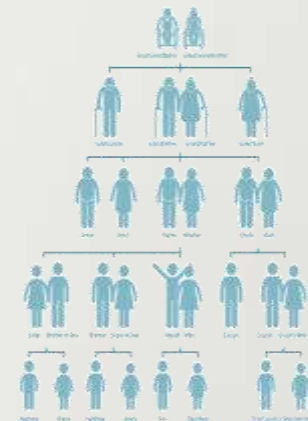
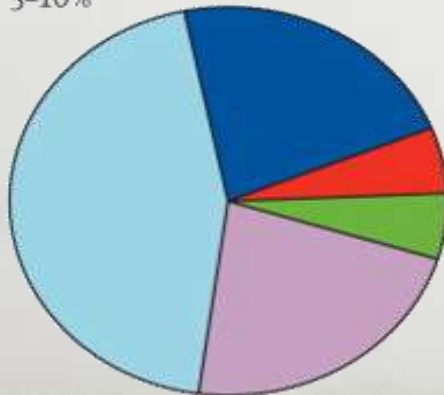


MOTONEIRONU SLIMĪBA

ĢIMENES ALS

- Raksturojas ar priekšējo ragu motoneironu, kraniālo nervu motoro kodolu un frontālās garozas deģenerāciju
- 5-10% no visiem ALS pacientiem
- Izdala AD (lielākā daļa), AR un X saistītas formas

5-10%



MOTONEIRONU SLIMĪBA

HEREDITĀRĀ SPASTISKĀ PARAPLĒĢIJA

- Raksturojas ar progresējošu tr.corticospinalis (torakālā daļa), *fasciculus gracilis* šķiedru deģenerāciju
- Izšķir «tīras» un «kompleksa» formas

Apakšēja spastiska parēze
Urinācijas traucējumi
Vibrācijas sajūta kājās ↓

Kognitīvs
deficīts, polineiopātija, ataksija,
ekstrapiramidāla simptomātika,
katarakta, optiska neiopātija

- Izdala AD (lielākā daļa, parasti «tīras»), AR («kompleksa») un X saistītas formas («kompleksa»)
- Zināmi 70 genotipi...

MOTONEIRONU SLIMĪBA

HEREDITĀRĀ SPASTISKĀ PARAPLĒĢIJA



Pes cavus



Genu recurvatum

MOTONEIRONU SLIMĪBA

PROGRESĒJOŠĀ MUSKUĻU ATROFIJA

- Reta (2,5-11% no MNS), sporādiska slimība
- Apakšējā motoneirona deģenerācija
- Muskuļu vājums, muskuļu atrofija, fascikulācijas, arefleksija
- 20-30% - 5 gadu laikā pievienojas augšējo motoneironu bojājuma pazīmes – ALS

MOTONEIRONU SLIMĪBA

PROGRESĒJOŠĀ MUSKUĻU ATROFIJA

- Nav specifisks bioloģiskais marķieris diagnostikai
- Klīniskā aina un elektrofizioloģija – izmaiņas 2 vai vairāk reģionos, norādījumi par slimības progresu un izslēgti citi iemesli

EMG – fascikulācijas, lieli polifāziski motorās vienības potenciāli ar samazinātu rekrutēšanos)

- Prognoze: vidējais dzīves ilgums – 80 mēn.

MOTONEIRONU SLIMĪBA

PRIMĀRĀ LATERĀLĀ SKLEROZE

- Reta (1-4% no MNS), sporādiska slimība
- Augšējā motoneirona deģenerācija
- 5 gadu laikā pievienojas apakšējā motoneirona bojājuma pazīmes – ALS
- Labāka prognoze nekā ALS (līdz 14,5 gadi)
- Rigiditāte (stīvums) biežāk nekā pie ALS (47%vs4%)
- Muskuļu atrofija retāka nekā pie ALS (tikai 2%)
- Centrāla tipa parēze
- Nav difūzas fascikulācijas
- Var būt urinācijas traucējumi