

# **Motor Neuron Disease**

## **Амиотрофична латерална склероза**

**Цветковска Емилија**



**Релативно ретка**

**Годишна инциденца 2/100,000**

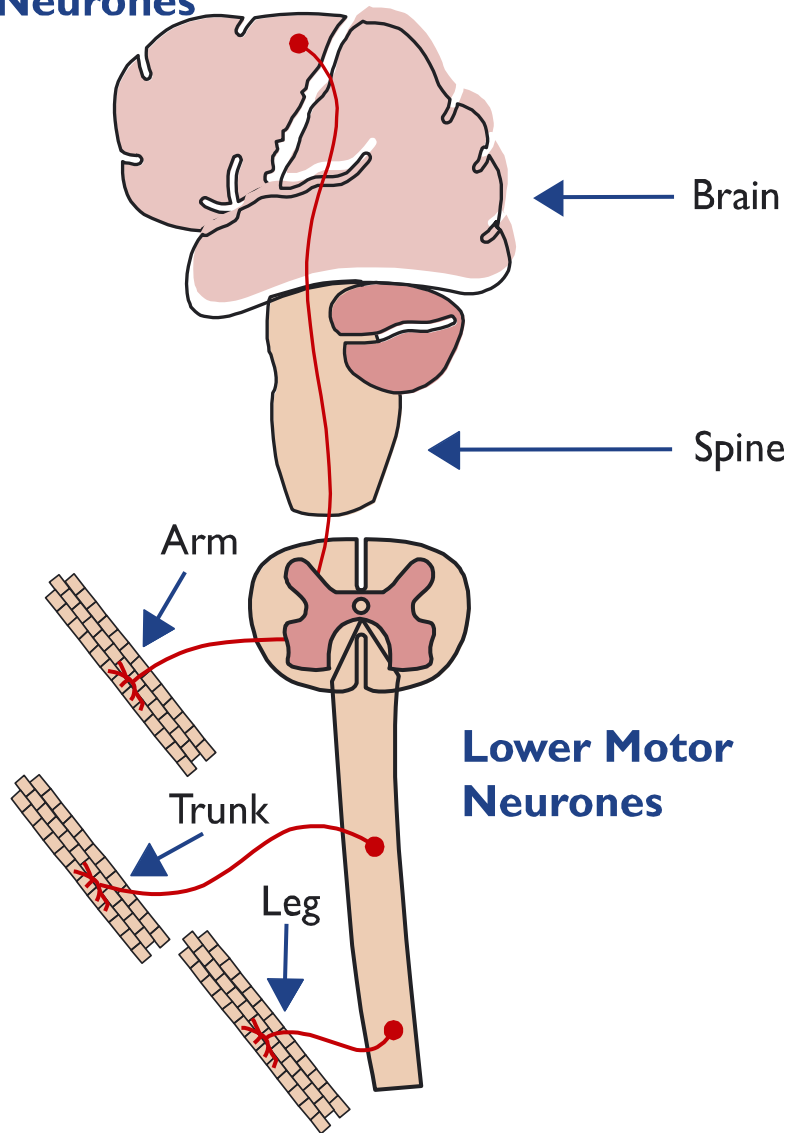
**Преваленца 5-7 /100,000**

**Почеста кај мажи**

**Најчесто над 50 година**



**Upper Motor  
Neurones**



**Централен моторен  
неврон (ЦМН):  
спастичитет**

**Периферен моторен  
неврон (ПМН):  
мускулна атрофија  
слабост**

# Етиологија

**Спорадична: 90%**

**Фамилијарна: 5-10%**

# **Типови на болести на моторниот неврон**

## Амиотрофична латерала склероза (АЛС)

**65 - 66%**

- ЦМН - ПМН
- мускулна слабост - прво  
шаки и стопала
- спастицитет
- појачани рефелкси

## Прогресивна булбарна парализа (ПБП)

**20%**

**S ЦМН и ПМН**  
**S дизартрија,**  
**дисфагија**  
**(булбарна**  
**мускулатура)**  
**S емотивна лабилност**  
**S прогресивна**  
**слабост во ГЕ, вратот**

## **Прогресивна мускулна атрофија (ПМА)**

**7.5% - 10%**

- **предоминантно  
зафатен ПМН**
- **слабост и атрофија на  
мускулите**
- **фасцикулации**

## **Примарна латерална склероза (ПЛС)**

**2%**

- **ретка**
- **само ЦМН**
- **спастичитет**
- **дизартрија**

## **Тек на болеста**

**S варијабилна прогресија**

**S но секогаш прогресивна, без ремисии**

**S 90% развиваат и булбарна симптоматологија**

**S смртен исход поради респираторна слабост**

**Спросечно преживување 2-5 г**

# Дијагноза

- **просечно - 14 месеци од почетокот на симптомите до поставување на дијагнозата**
- **првите знаци и симптоми се суптилни и неспецифични**
- **нема дефинитивен дијагностички тест**
- **испитувања за да се исклучат други дијагнози**

# **El Escorial World Federation of Neurology Criteria for the diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis**

**The diagnoses of ALS requires the presence of**

**1.Signs of lower motor neuron (LMN)  
degeneration by clinical, electrophysiological or  
neuropathologic examination,**

**2.Signs of upper motor neuron (UMN)  
degeneration by clinical examination, and**

**3. Progressive spread of signs within a region or to other regions, together with the absence of:**

- Electrophysiological evidence of other disease processes that might explain the signs of LMN and/or UMN degenerations; and**
- Neuroimaging evidence of other disease processes that might explain the observed clinical and electrophysiological signs.**

- **Diagnostic Categories**

**Clinically Definite ALS:** is defined on clinical evidence alone by the presence of UMN, as well as LMN signs, in three regions.

**Clinically Probable ALS:** is defined on clinical evidence alone by UMN and LMN signs in at least two regions with some UMN signs necessarily rostral to (above) the LMN signs.

**Clinically Probable - Laboratory-supported ALS:** is defined when clinical signs of UMN and LMN dysfunction are in only one region, or when UMN signs alone are present in one region, and LMN signs defined by EMG criteria are present in at least two limbs, with proper application of neuroimaging and clinical laboratory protocols to exclude other causes.

- **Clinically Possible ALS:** is defined when clinical signs of UMN and LMN dysfunction are found together in only one region or UMN signs are found alone in two or more regions; or LMN signs are found rostral to UMN signs .

## **Когнитивни промени**

**25% - когнитивни промени од фронтален тип**

- 3-5% - фронто-темпорална деменција (ФТД)**

# Што не е зафатено кај МНД

- S Сензибилитет**
- S Сфинктерни функции**
- S Сексуални функции**
- S Очни мускули**
- S Срцевият мускул**

# Третман

- Рилузол
- третман на симптоми, физикален третман, палијативни, супортивни мерки

# Multidisciplinary approach



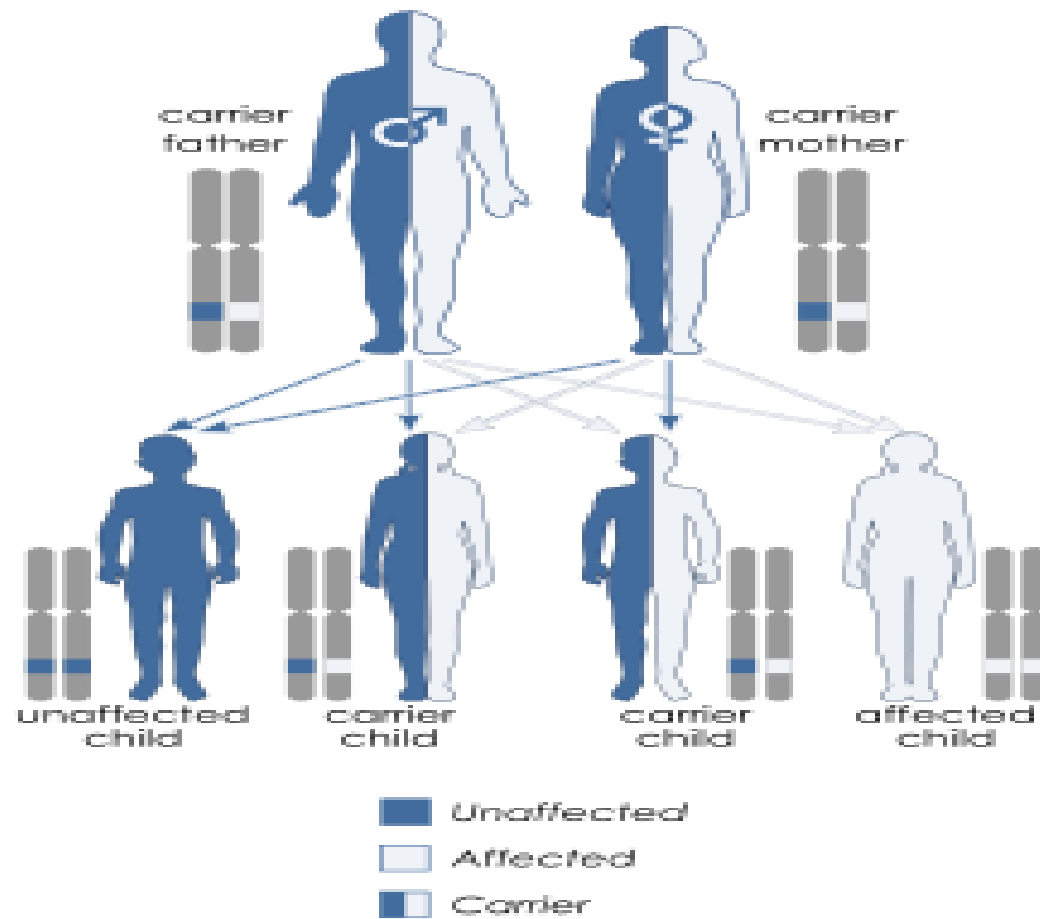
# **Спинални мускулни атрофии (СМА)**

**Автомно рецесивни болести -  
дефект во SMN1 ген, кој го енкодира  
SMN протеинот.**

**SMN1** 

**неопходен за преживување на  
периферните моторни неврони , негов  
недостаток  губиток на  
невроните во предните рогови на  
рбетниот мозок  мускулна  
атрофија**

## Autosomal recessive inheritance



# Инфантилна форма на СМА (тип 1)

**Werding–Hoffmann**

**почеток: 0-6 месеци**



**Најтешка форма на СМА**

**Први месеци од животот ("floppy baby syndrome").**

**Брза прогресија**

**Слабост на респираторната  
мускулатура - пнеумониа - најчеста  
причина за летален исход**

**Смртен исход најчесто до крај на втора  
година од животот**

**Интермедиерна форма (СМА тип 2)**

**Dubowitz disease**

**Почеток : 6-18 месец од животот**

**Децата не се способни за стоење и одење,но може да седат.**

**Различна брзина на прогресија**

**Најголем дел од пациентите преживуваат до возрасна доба, но сепак животниот век е скратен**

**Јувенилна форма (тип 3 СМА)**

**Kugelberg–Wielander disease**

**Почеток > 18 месеци**

**Пациентите се способни за  
самостојно одење долго време**

**Респираторната мускулатура  
помалку инволвирана**

**Нормален животен век**

**Адултна форма (тип 4 СМА)**

**Почеток: после трета декада од  
ЖИВОТОТ**

**Споро прогресивна мускулна  
атрофија  
(проксимални мускули)**

**Нормален животен век**

# **Дијагноза**

**Клиничка слика: хипотонија и хипотрофија (проксимални мускули) асоцирани со отсутни мускулотетивни рефлекси**

**Електромиографија**

**СРК – нормална или сосем лесно покачна**

**Генетско тестирање**