

Lou Gehrigova choroba

Lukáš Muras

F16107

Charakteristika

- ▶ Také známá jako **Amyotrofická laterální skleróza (ALS)**, onemocnění motoneuronu
- ▶ Fatální, progresivní a neurodegenerativní onemocnění mozku a míchy
- ▶ Způsobuje degeneraci degeneraci a ztrátu mozkových a spinálních motoneuronů - díky tomu dochází ke svalové slabosti až atrofii
- ▶ Mozek poté není schopen ovládat většinu svalů a postižený zůstává paralyzován (při zachování plných psychických i mentálních funkcí)
- ▶ Rozlišujeme sporadickou, familiární (genetickou) a guamskou formu
- ▶ Rychlost nemoci je individuální (průměrně 2-4 roky)

Příčiny onemocnění

► Příčiny

Genetické:

- 5-10% případů, s asi 20% případů genetické ALS (a 2% celkově) je spojen defekt na chromozomu 21, který kóduje superoxid dismutázu (předpokládá se, že se přenáší autosomálně dominantním způsobem)
- Nejčastější mutací způsobující ALS je mutagenní gen SOD1

Zranění hlavy:

Střední až těžké zranění hlavy představuje riziko pro vznik ALS (několik výzkumů naznačuje, že osoby s rizikovým povoláním, ve kterém hrozí poranění hlavy - váleční veteráni, hráči amerického fotbalu- mají mnohem větší tendenci ke vzniku ALS)

Ostatní:

Pokud není přítomná rodinná anamnéza - asi 90% případů - není známa žádná příčina vzniku ALS

Průběh a léčba

- ▶ Ranné stádium
 - svalová slabost, záškuby a atrofie (zvláště ruce a nohy), poruchy řeči, dýchání a polykání, Babinského reflex - extenze palce na noze, nejsou přítomny bolesti a jsou postiženy spodní i horní tělesné partie
- ▶ Pozdní stadium
 - postupně se pacienti stávají imobilními, ztrácí schopnost mluvit a polykat (v závěru choroby je nutná plicní ventilace)
 - k popisu progresu onemocnění se používá ALSFRS-R, který má škálu od 48 do 0 (úplná ztuhlost). Pacienti ztrácejí průměrně 0,9 bodu za měsíc
 - v této fázi se často vyskytuje tzv. syndrom uzamčení - paralýza všech vůlí ovlivnitelných svalů (vyjma okohybných svalů)
 - většina pacientů umírá na zápal plic nebo plicní selhání
- ▶ Jako léčivo vykazuje jistou efektivitu Riluzol, avšak ten pouze prodlužuje život nemocných osob o 2-3 měsíce. Žádná kauzální léčba prozatím neexistuje.