

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

نورولوژی

چکیده طلایی شاپیرو

بیماری‌های موتور نورون، میوپاتی‌ها و کانالوپاتی‌ها

Motor Neuron Disease , Myopathies and Channelopathies

ترجمه و تالیف: دکتر حامد غنی پور

متخصص نورولوژی

هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی ارومیه



ناشر کتاب‌های آموزشی ارتقا و بورد

www.mahanboard.ir

جلد ۵

فهرست

- فصل ۳۰: امیوتروفیک لترال اسکروزیس و واریان‌های آن ۷
- فصل ۳۱: MND آتیپیک و بیماری‌های موتور نورون ارثی ۲۳
- فصل ۳۸: میوپاتی ۴۱
- فصل ۳۹: اختلالات عضلانی میوتونیک و سندرم‌های فلج دوره‌ای ۶۳

فصل ۳۰: امیوتروفیک لترال اسکروزیس و واریان‌های آن

الکترودیآگنوز نقش اصلی را در بررسی بیمار مبتلا به ALS ایفا می‌کند.
Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) شایع‌ترین MND می‌باشد.

خصوصیات بالینی بیماری ALS

- یک بیماری دژنراتیو، پروگرسو و با اتیولوژی نامشخص است که هم CNS و هم PNS را درگیر می‌کند و سیستم حسی و اتونوم درگیر نمی‌شود.

- یک بیماری اسپورادیک است.

- ۱۰٪ موارد فامیلیال می‌باشند.

- به علت اینکه پروگنوز POOR می‌باشد تشخیص دقیق بسیار مهم است.

ALS کلاسیک:

- شایع‌ترین سن ابتلا: ۶۰ - ۵۵ سال است.

- مردها مختصر بیشتر از زن‌ها درگیرند.

- وجود نشانه‌های LMN و UMN در یک میوتوم کاراکتریستیک ALS است.

- متوسط طول بیماری از شروع علائم تا مرگ تقریباً ۳ سال است.

- حدود ۱۰٪ از بیماران سیر خوش‌خیم‌تری دارند و سال‌های بیشتری زنده می‌مانند.

- شکایت حسی یا اختلال حسی در معاینه غیر معمول است.

- اختلال بینایی، شنوایی یا اتونوم وجود ندارد.

- در مراحل نهایی اسپاستیسیته مثانه و در نتیجه urgency و فرکوئنسی وجود دارد.

- ارتباط بالینی با اختلالات شناختی به‌ویژه دمانس فرونتوتمپورال هم در فرم در اسپورادیک هم در موارد فامیلیال وجود دارد.

- ۵ تا ۱۵ درصد از بیماران به دمانس فرونتوتمپورال مبتلا می‌شوند.

- در اغلب موارد ALS یک بیماری ناحیه‌ای است که معمولاً از یک سگمان بدن شروع می‌شود بعد به میوتوم‌های مجاور پیشرفت می‌کند.

- اغلب شروع به‌صورت ضعف موزیانه دیستال در یک اندام فوقانی یا تحتانی می‌باشد.

- در اندام فوقانی تظاهر اولیه مشابه اولنار نوروپاتی (به ویژه اولنار نوروپاتی در مچ) است.

- در اندام تحتانی تظاهر اولیه اغلب یک foot drop پیشرونده است.

- سپس انتشار به میوتوم‌های مجاور همان عضو سپس اندام مقابل و نهایتاً درگیری بولبار و تنفسی اتفاق می‌افتد.

- مرگ معمولاً در اثر نارسایی تنفسی یا عوارض مدیکال بی‌حرکتی طولانی (آمبولی ریه، پنومونی) اتفاق می‌افتد.

- تشخیص ALS بالینی است و توسط یافته‌های EDX حمایت می‌شود.

- کرایتریای تشخیصی EL Escorial معمولاً برای تشخیص استفاده می‌شود.

- ۴ قسمت بدن شامل: کرانیوبولبار، سرویکال، توراسیک، لومبوساکرال Definit ALS وجود هر دو علائم LMN و UMN در حداقل سه تا از چهار منطقه.

- Probable ALS وجود علائم LMN و UMN در ۲ منطقه به‌طوری‌که نشانه‌های UMN روسترال به LMN باشد.

- Possible ALS وجود علائم LMN و UMN در یک منطقه یا وجود UMN در حداقل ۲ منطقه علاوه بر این کرایتریای نباید یافته دیگری به نفع تشخیص افتراقی‌های دیگر در EDX چه پاتولوژی و رادیولوژی وجود داشته باشد.
- تشخیص ALS در مراحل اولیه که درگیری محدود است، سخت است.

انواع ALS:

- ۱- (PBP) پروگرسو بولبار پالسی - شروع با علائم محدود به عضلات بولبار است: شرح حال چندین ماه دیس‌آرتری پیشرونده با دیس‌فاژی، Choking و کاهش وزن وجود دارد.
- اختلال تکلم ممکن است به سمت anarthria کامل برود.
- ندرتاً ممکن است دیسترس تنفسی در نتیجه آسپیراسیون اولین تظاهر بیماری باشد.
- تکلم اغلب کند و اسپاستیک است.
- تظاهرات flaccid متغیر بسته به درجه اختلال عملکرد LMN وجود دارد.
- در زبان آتروفی و فاسیکولاسیون وجود دارد.
- رفلکس‌های gag، jaw و فاسیال افزایش یافته‌اند.
- نشانه کاراکتریستیک Napkin sign یا handkerchief sign است.
- به‌علت drooling بیش از حد ناشی از ضعیف بولبوفاسیال بیمار اغلب یک دستمال در دست دارد و مکرراً بزاق خود را از روی صورت خشک می‌کند. (شکل ۱-۳۰)
- ندرتاً علائم نسبتاً محدود به عضلات بولبار باقی می‌ماند، هرچند در عمده بیماران بیماری نهایتاً اندام‌ها را می‌گیرد (مانند ALS تیپیک) در واقع تقریباً در ۲۵٪ از بیماران ALS، شروع علائم به فرم بولبار است.



Fig. 30.1 Tongue atrophy. One of the important findings in amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is the presence of bulbar muscle weakness. The tongue is commonly affected in ALS. Typical lower motor neuron signs include atrophy, fasciculations, and weakness; upper motor neuron dysfunction can also be discerned as difficulty moving the tongue quickly from side to side. In the photo, note the prominent atrophy of the tongue, especially on the left lateral side.

- ۲- (PMA) پروگرسو ماسکولار آتروفی ۱۵٪ از بیماران MND اسپورادیک به‌صورت یک سندرم LMN خالص که PMA نام دارد، تظاهر می‌یابند.

تظاهرات بالینی:

- wasting دیستال اندام
- ضعف دیستال اندام
- فاسیکولاسیون
- کرامپ
- عدم وجود علائم و نشانه‌های حسی
- DTRها ممکن است وجود داشته باشند ولی عمدتاً ضعیف و صفر هستند.
- سیر بالینی معمولاً طولانی است. (پیشرفت آهسته به سمت عضلات پروگزیمال)
- درگیری بولبار غیر معمول است و اگر اتفاق بیفتد خیلی دیررس است.
- درگیری UMN ندارد، البته در بعضی بیماران رفلکس‌ها باقی می‌مانند یا مختصر brisk هستند که نامتناسب با ضعف و آتروفی اندام است.
- در بین واریان‌های ALS، به‌ویژه PMA را باید از سایر DDXها به‌ویژه MMNCB (مولتی فوکال موتور نوروپاتی با کانداکشن بلاک) افتراق داد، زیرا MMNCB قابل درمان است.
- ۳- Primary Lateral Sclerosis (PLS) بسیار نادر است. (کم‌تر از ۱٪ بیماران MND اکتسابی)
- درگیری UMN پیشرونده و selective با سالم ماندن LMNها وجود دارد.
- خصوصیات شامل اسپاستیسیتی، ضعف، افزایش پاتولوژیک رفلکس‌ها، بابنسکی، تکلم سودوبولبار و pseudobulbar affect است.
- آتروفی به‌جز از نوع disuse، فاسیکولاسیون یا سایر نشانه‌های LMN دیده نمی‌شوند.
- تظاهر معمول شامل ضعف بولبار از نوع اسپاستیک یا همی‌پلژی است.
- سیر بیماری طولانی است.
- پروگنوز بهتر از ALS کلاسیک است.
- بعضی از بیماران دهه‌ها زنده می‌مانند.

۴- Flail arm (FA) and Flail leg (FL) syndrome

نام‌های دیگر:

- FA: واریان اسکاپولوهومرال
- PMA
- سندرم hanging arm
- سندرم Man-in the barrel syndrome

تظاهر بالینی:

- ضعف پیشرونده wasting هر دو اندام فوقانی که اغلب سیمتริก است و ممکن است عضلات پروگزیمال را قبل از دیستال درگیر کند.
- اندام‌های تحتانی یا بولبار درگیر نمی‌شوند (با درگیری بسیار کم است).
- سیر پیشرفت آهسته است.
- نسبت ابتلای مردان به زنان، ۴ به ۱ است.
- اغلب بیماران تا سال‌ها توانایی حرکت دارند.
- Flail Leg نام دیگر FL، واریان سدوپلی‌نورویتیک ALS است.
- علائم شامل wasting و ضعف اندام‌های تحتانی است.
- نشانه‌های UMN ممکن است مختصر یا غایب باشند یا ممکن است به‌طور دیررس در سیر بیماری اتفاق بیفتد، ارجحیت جنسی وجود ندارد.
- (در مردان بیشتر از زنان نیست) FL و FA اغلب محدود به اندام فوقانی و تحتانی می‌مانند.

- (به طور تیپیک برای ۱-۳ سال) هر دو بسیار آهسته پیشرفته می‌کنند و بقای ۵ ساله بسیار بالاتری نسبت به ALS دارند.
- اما بقای ۱۰ ساله FA و FL مشابه ALS است.
- اتیولوژی MND اتیولوژی ناشناخته است.
- علل ایمنولوژیک، عفونی، اثبات نشده‌اند.
- در اسکرین موتاسیون موارد فامیلیال در بیماران اسپورادیک تنها درصد بسیار کوچکی از آن‌ها یکی از موتاسیون‌ها را دارند.

تشخیص‌های افتراقی MND

- نکته مهم وجود تشخیص افتراقی‌های قابل درمان است.
- مهم‌ترین تشخیص افتراقی ALS کلاسیک، استنوز سرویکال و لومبار است.
- مهم‌ترین DDX های PMA یا واریان‌های LMN آن یا FA و FL شامل:
 - ۱- نوروپاتی موتور به‌ویژه MMNCB
 - ۲- IBM همچنین باید سندرم فاسیکولاسیون خوش‌خیم و اختلالات میوتونیک را مد نظر داشت.

Box 30.1 Differential Diagnosis of Motor Neuron Disease
Idiopathic
Amyotrophic lateral sclerosis
Amyotrophic lateral sclerosis variants
Progressive bulbar palsy
Primary lateral sclerosis
Progressive muscular atrophy
Flail arm syndrome
Flail leg syndrome
Monomelic amyotrophy (benign focal amyotrophy)
Infectious/postinfectious
Paralytic poliomyelitis
Postpolio syndrome
Acute flaccid myelitis
Retroviral-associated syndromes
West Nile encephalitis
Inherited/genetic
Familial amyotrophic lateral sclerosis
Spinal muscular atrophy
Proximal adult or juvenile onset (Kugelberg-Welander disease)
X-linked bulbospinal muscular atrophy (Kennedy disease)
Distal spinal muscular atrophy (spinal form of Charcot-Marie-Tooth disease)
Hexosaminidase A deficiency (late-onset Tay-Sachs disease)
Hereditary spastic paraplegia (complicated)
Adult polyglucosan body disease
Other conditions that may mimic motor neuron disease
Cervical/lumbar lesions
Toxic syndromes (e.g., lead poisoning)
Postirradiation syndromes
Immune-mediated, demyelinating motor neuropathies
Multifocal motor neuropathy with conduction block
Atypical chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy
Motor neuropathies associated with lymphoma and other malignancies