



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
Α' ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
Διευθυντής: Καθηγητής ΛΕΩΝΙΔΑΣ ΣΤΕΦΑΝΗΣ

ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ
ΕΙΔΙΚΑ ΤΑΚΤΙΚΑ ΕΞΩΤΕΡΙΚΑ ΙΑΤΡΕΙΑ
Παπαδιαμαντοπούλου 7, Αθήνα 11528
Τηλ. (30) 210-7251315

ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

ΝΟΣΟΙ ΚΙΝΗΤΙΚΟΥ ΝΕΥΡΩΝΑ

ΕΝΤΑΣΣΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ (ERN-NMD)

Η ALS είναι μια ταχέως εξελισσόμενη νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από μια προοιούσα εκφύλιση των κεντρικών και περιφερικών κινητικών νευρώνων του εγκεφαλικού φλοιού, του στελέχους και του νωτιαίου μυελού. Η κλινική εικόνα συνίσταται σε βαριά μυική αδυναμία, ατροφίες, υπερτονία, δεσμιδώσεις, κράμπες, δυσαρθρία, δυσκαταποσία, βαρεία αναπνευστική ανεπάρκεια που οδηγούν στο θάνατο εντός 2-4 ετών. Είναι μία σπάνια πάθηση (επιπολασμός→2-8/100.000, επίπτωση→1,5-2 νέες περιπτώσεις/100.000/έτος. Σε νεκροψίες ασθενών με ALS παρατηρείται καταστροφή >50% των κινητικών νευρώνων, ατροφία και βασεόφιλα έγκλειστα εντός των ζώντων κυττάρων, παρουσία εγκλείστων ubiquitin υπό μορφήν νηματίων η κουβαριού (threadorskein-like), διάχυτη αστροκυτταρική γλοίωση και ενεργοποίηση της μικρογλοίας.

Το 10% των περιπτώσεων είναι κληρονομικές. Σε ποσοστό >70% είναι γνωστά τα γονίδια, 60% οφείλονται σε μεταλλάξεις στα γονίδια της υπεροξειδικής δισμουτάσης (SOD1), της TDP-43 και της C9orf72. Συχνότερη γενετική αιτία η GGGGCC repeat expansion στο γονίδιο C9orf72 (40%). <10% των σποραδικών περιπτώσεων οφείλονται σε μεταλλάξεις.

Στα νοσήματα του κινητικού νευρώνα περιλαμβάνονται και η Πρωτοπαθής Πλαγία Σκλήρυνση, η προοιούσα μυική ατροφία και η προοιούσα προμηκική παράλυση.

Οι πληροφορίες αυτές μπορούν να ανευρεθούν και στο https://eginitio.uoa.gr/neurologiki/exoterika_iatreia/aidika_neurologika_iatreia/iatreio_nosimat_on_toy_kinitikoy_neyrona/