

DIFERENCIJALNA DIJAGNOZA SPINOBULBARNE MIŠIĆNE ATROFIJE - KENEDIJEVE BOLESTI I AMIOTROFIČNE LATERALNE SKLEROZE

Elena Simeonovska-Joveva¹, Marija Karakolevska-Ilova², Stefan Petrovski³

¹Klinička bolnica Štip, Departman za neurologiju, Štip, Republika Severna Makedonija

²Klinička bolnica Štip, Departman za onkologiju, Štip, Republika Severna Makedonija

³Klinička bolnica Štip, Departman hirurgije, Štip, Republika Severna Makedonija

Kontakt: Elena Simeonovska-Joveva
ASNOM 5, 2000 Štip, RS Makedonija
E-mail: elena.joveva@ugd.edu.mk

Amiotrofična lateralna skleroza (ALS) uključuje višestruke poremećaje koji uzrokuju degeneraciju gornjeg i donjeg motoričnog neurona kao i promene u bulbarnom regionu i u najmanje dva spinalna područja ili GMN i DMN u tri spinalna područja. ALS se obično manifestuje bulbarnom ili asimetričnom slabošću ekstremiteta, gubitkom govorne sposobnosti, gutanja i disanja. Kenedijeva bolest je oblik MNB koji je povezan sa bulbarnim oštećenjem i X recesivnim naslednim oboljenjem. Simptomi uključuju mišićne spazme, mišićnu slabost ekstremiteta, bulbarne simptome, a klinički simptomi uključuju facijalnu i posebno perioralnu fascikulaciju. Ovo je studija slučaja 43-godišnjeg čoveka sa rekurentnim mišićnim spazmama i progresivnom simetrijskom slabošću donjih ekstremiteta, praćen umorom, slabošću ramenog pojasa, teškoćama gutanja i grčevima lica. EMNG je pokazao promene u inervaciji i fascikulaciji ruku, nogu, jezika i torakalno paraspinalno sa minimalnim potencijalima na fibrilaciju. Motorna brzina sprovodljivosti bila je normalna do granice amplitude, sa odsustvom senzornog odgovora gornjih i donjih ekstremiteta. Genetičko testiranje bilo je pozitivno (45 CAG). Kenedijeva bolest može da bude subdijagnostifikovana, kao rezultat propuštene dijagnoze ili kao rezultat blagih simptoma kod bolesnika. Najvažniji deo dijagnoze su elektrofiziološki pregledi. U našem slučaju pokazale su se simetrična slabost, senzorne abnormalnosti u elektro-fiziološkom testiranju, facijalne fascikulacije i ginekomastija, koje nisu karakteristične za ALS, što zauzvrat ukazuje na to da se radi o nekom od MNB sindroma kao što je Kenedijeva bolest, što je potvrđeno genetskim testiranjem.

Acta Medica Medianae 2019;58(2):77-81.

Ključne reči: Kenedijeva bolest, amiotrofična lateralna skleroza, atrofija mišića, bolest motornog neurona