Particularitati de diagnostic si evolutie a unei paciente cu boala de neuron motor central

Iulia Rahela Marcu, Dalia Dop, Otilia Rogoveanu

UMF Craiova

Introducere

- Descrisa initial in 1869 de Marie Charcot ca boala a neuronului motor central (NMC), scleroza laterala amiotrofica (SLA) este considerata actual ca fiind o boala neurodegenerativa multisistemica, caracterizata prin pierderea neuronilor motori superiori si inferiori de la nivelul cortexului motor, nucleilor trunchiului cerebral si coarnelor anterioare ale maduvei spinarii.
- Debutul bolii are loc la varsta adulta, cel mai frecvent prin deficit motor localizat la nivelul membrelor, predominant distal, deficit care se extinde odata cu evolutia bolii.
- De obicei simptomele apar dupa varsta de 40 de ani si se accentueaza in timp, unii pacienti putand asocia dementa, boala Parkinson sau alte afectiuni neurodegenerative.
- Evolutia bolii este fatala, decesul avand loc de obicei la aproximativ 3 ani (in medie 2-5 ani) de la stabilirea diagnosticului, principala cauza de deces fiind insuficienta respiratorie.

Introducere

- ALS este diagnosticata clinic, dar si pe baza investigatiilor paraclinice, in special a electromiografiei (EMG).
- Cele mai folosite sunt criteriile El Escorial si variantele lor revizuite (Airlie House, 1998; Awaji, 2008).
- Elementele clinice esentiale pentru diagnostic cuprind:

1) Semne de afectare a neuronului motor superior (UMN):

- hiperreflexie osteotendinoasa
- clonus
- semn Babinski/Hoffman
- spasticitate

2) Semne de afectare a neuronului motor inferior (LMN):

- slabiciune musculara
- atrofie musculara
- fasciculatii

- **EMG:** potentiale de fibrilatie, fasciculatii, unitati motorii de mare amplitudine.
- Simptomele trebuie sa fie progresive si sa nu fie explicate de alta boala.
- Regiunile anatomice afectate sunt: bulbara (disartrie, disfagie, fasciculatii limba); cervicala (membre superioare), toracica (trunchi), lombosacrata (membre inferioare).

Introducere

- Cele mai recente criterii de diagnostic pentru SLA sunt cunoscute drept **Gold Coast Criteria (GCC),** propuse ca o alternativa simplificata si mai sensibila la criteriile El Escorial revizuite si cele Awaji:
  - Deficit motor progresiv, documentat prin istoric sau de evaluari repetate, dupa o perioada cu functie motorie normala;
  - Semne de afectare a UMN sau LMN intr o regiune corporala sau
  - Semne de LMN in cel putin 2 regiuni (daca UMN nu este clar prezenta in toate cazurile).
- Alte elemente importante in diagnosticul ALS sunt reprezentate de investigatiile paraclinice: EMG, studii de conducere nervoasa, imagistica (RMN), folosite in special pentru a exclude alte diagnostic. Biomarkerii genetici pot juca un rol tot mai mare in viitor, dar nu sunt inclusi in toate ghidurile.

Introducere

- In prezent nu exista un **tratament** care sa vindece ALS, dar unele medicamente (riluzol, edaravone) pot incetini progresia bolii.
- Terapia fizical-kinetica, logopedica, asigurarea suportului respirator si nutritional- esentiale pentru a prelungi durata de viata a acestor pacienti.
- Suportul psihologic si prezenta unei echipe multidisciplinare joaca un rol crucial in evolutia bolii.
- Exista studii in curs de desfasurare privind terapii genetice, celule stem si imunoterapie.

Prezentare de caz

- Pacienta in varsta de 69 de ani,din mediul urban, cunoscuta cu boala de neuron motor central din 2021, dipareza brahiala progresiva, sindrom disfagic si sindrom disfonic din 2021, se prezinta in ambulatoriul de Recuperare Medicala pentru dureri la nivelul coloanei vertebrale cervico-dorso-lombare, deficit motor la nivelul membrelor superioare, predominant la nivelul membrului superior stang, dizartrie, tulburari de prehensiune si de locomotie.
- In urma evaluarii clinice se decide internarea pacientei in Clinica de Medicina Fizica si Recuperare pentru investigatii si tratament de specialitate.
- Pacienta a fost spitalizata in perioada 31.03-11.04.2026, urmand tratament medicamentos si tratament de recuperare fizical-kinetic. A fost a doua etapa de recuperare in clinica noastra, prima avand loc in urama cu aproximativ 1 an.

Prezentare de caz

- Pacienta afirma debutul bolii in mai 2021, prin scaderea fortei musculare la nivelul membrelor superioare si tremor la acelasi nivel, scadere ponderala de aproximativ 10kg/an, apatie, adinamie, ocazional disfagie pentru lichide, dureri cu caracter mecanic la nivelul coloanei cervicale, cu iradiere pe membrele superioare si scaderea fortei musculare la nivel cervical.
- A efectuat mai multe evaluari neurologice, doua explorari IRM coloana cervicala ce au evidentiat multiple protruzii discale C4-C7, IRM cranio-cerebral fara modificari patologice si doua EMG-uri ce descriu leziuni sugestive pentru boala de neuron motor.

Prezentare de caz

- Primul examen EMG a fost efectuat la Spitalul Clinic Judetean de Urgenta Craiova (2021).
- La examenul electromiografic au fost examinati analizati nervii median, ulnar si radial bilateral. Stimularea motorie a evocat raspunsuri cu latente distale normale, amplitudine diminuata la nivelul nervului median bilateral, mai grav pe dreapta si amplitudini normale pe ulnar, VCN normale; unde F cu raspuns rar; senzitiv cu raspunsuri la limita inferioara. Examinarea cu ac releva traseu neurogen cronic, fara activitate acuta, cu amplitudini ale raspunsurilor F mare, pattern interferential si recrutare diminuate. Datele evidentiate de examenul electromiografic au fost compatibile cu o leziune de neuron motor.

Viteza de conducere motorie pentru nervii median si ulnar

	Motor Nerve Conduction Study										
	Site	Lat.	Dur.	Amp.	Area	Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.
	Median	Left										
	Wrist	3,6ms	6,2ms	1,8mV	4,0mVms	*Wrist		3,6ms				
	Elbow	7,5ms	6,3ms	1,5mV	3,3mVms	Wrist-Elbow	200mm	3,9ms	51,0m/s		45 - 65	
						Elbow-Axilla					45 - 65	
	Median	Right										
	Wrist	4,1ms	3,2ms	3,9mV	7,3mVms	*Wrist		4,1ms				
	Elbow	8,0ms	2,9ms	3,0mV	4,6mVms	Wrist-Elbow	200mm	3,9ms	51,5m/s		45 - 65	
						Elbow-Axilla					45 - 65	
	Ulnar	Left										
	Wrist	3,2ms	4,3ms	5,6mV	13,3mVms	*Wrist		3,2ms				
	Elbow	6,8ms	4,9ms	4,1mV	12,3mVms	Wrist-Elbow	200mm	3,6ms	55,9m/s			
	Axilla	9,2ms	4,8ms	4,1mV	13,4mVms	Elbow-Axilla	160mm	2,5ms	65,0m/s			
	Ulnar	Left										
	Wrist	2,7ms	4,2ms	5,9mV	14,8mVms	*Wrist		2,7ms				
	Elbow	6,7ms	4,1ms	5,3mV	13,4mVms	Wrist-Elbow	200mm	4,0ms	52,5m/s			
	Axilla	9,6ms	4,2ms	5,1mV	12,3mVms	Elbow-Axilla	160mm	2,9ms	54,8m/s			

Studiul de conducere nervoasa motorie pentru nervii median si ulnar bilateral evidentiaza viteze de conducere in limite normale. Latentele distale sunt in limite normale, iar amplitudinile si ariile CMAP sunt conservate, fara asimetrii semnificative. Nu se evidentiaza bloc de conducere sau incetinire focala pe segmentele investigate (pumn-cot, cot-axila).
Concluzie: parametrii electrofiziologici sunt in limite normale, fara criterii pentru neuropatie periferica de tip demielinizant sau axonal.

Unde F rare pentru nervii median si ulnar

F-wawe												
Nerve	Side	Stim.Site	F-Lat.	F-Lat. N.D.	M-Lat.	F-M Lat.	F-Occurr.	Distance	FWCV	N.D.	Temp.	
Median	Left	Wrist	27,6ms	31			5 / 14 ,36 %					
Median	Right	Wrist	28,9ms	31			4 / 13 ,31 %					
Ulnar	Left	Wrist	27,7ms	32			8 / 11 ,73 %					
Ulnar	Right	Wrist	28,1ms	32			7 / 14 ,50 %					

Latentele F se incadreaza in limite apropiate de valorile normative, fara asimetrii semnificative stanga-dreapta. Persistenta undelor F variaza moderat, dar ramane in intervale acceptabile clinic, sugerand o excitabilitate adecvata a neuronilor motori si o integritate functionala a arcului reflex proximal. In ansamblu, rezultatele nu indica disfunctii majore la nivelul nervilor investigate, fiind compatibile cu un status neurofiziologic in limite normale/ fara modificari fiziopatologice semnificative.

Prezentare de caz

- In septembrie 2022, pacienta a fost reevaluata din punct de vedere neurologic si s-a efectuat un nou examen electromiografic la nivelul membrelor. Examinarea cu ac s-a efectuat in muschii muschii trapez, genioglos,sternocleidomastoidian, deltoid, biceps brachial,tibial anterior drepti si primul interosos dorsal si deltoid stangi.
- S-a evidentiat denervare activa cu reinervare cronica in deltoid bilateral, biceps brachii, trapez, muschiul sternocleidomastoidian drepti si reinervare cronica fara denervare activa in primul interosos dorsal stang.
- MUAP-uri ample s-au decelat in muschiul tibial anterior drept si muschiul genioglos.
- S-a observat activitate spontana de tip fibrilatii, fasciculatii cu PUM cu amplitudine si durata crescute, cu recrutare imediata, aspecte care corespund unui traseu neurogen.

Examenul EMG pentru muschii trapez, deltoid, sternocleidomastoidian si genioglos

EMG Findings Summary														
Muscle	Side	Inst. Act.	Fibs.	Pos. Wave	Fasc.	MYO Disch	Normal MUP	Poly	Low Amp.	High Amp.	Dur.	Recruit	Int. Patt.	
Trapezius. Middle	R	Normal	0	0	+ 2	0	0	N	0	+ 2	Normal	Descret	Descret	
Tongue	R	Normal	0	0	0	0	0	N	0	+ 2	Normal	Full	Full	
Sternocleidomastoid	R	Normal	0	0	+ 3	0	0	N	0	0	Normal	Descret	Descret	
Deltoid, Middle	R	Normal	+ 1	0	0	0	0	+ 1	0	0	Normal	Reduce	Reduce	

Examenul electromiografic indica prezenta **activitatii spontane de denervare** (fibrilatii +1 si unde ascutite positive +2/+3) la nivelul muschilor trapezi, sternocleidomastoidian si deltoid drept. Se observa o **reducere a modelului de recrutare** (pattern de interferenta sarac) in muschiul deltoid. Aceste date sugereaza o **afectare neurogena activa,** posibil cu distributie radiculara cervicala sau de trunchi nervos, in timp ce muschiul genioglos (limba) prezinta un traseu normal, excluzand o afectare bulbara.

Rezultatele EMG cu ac

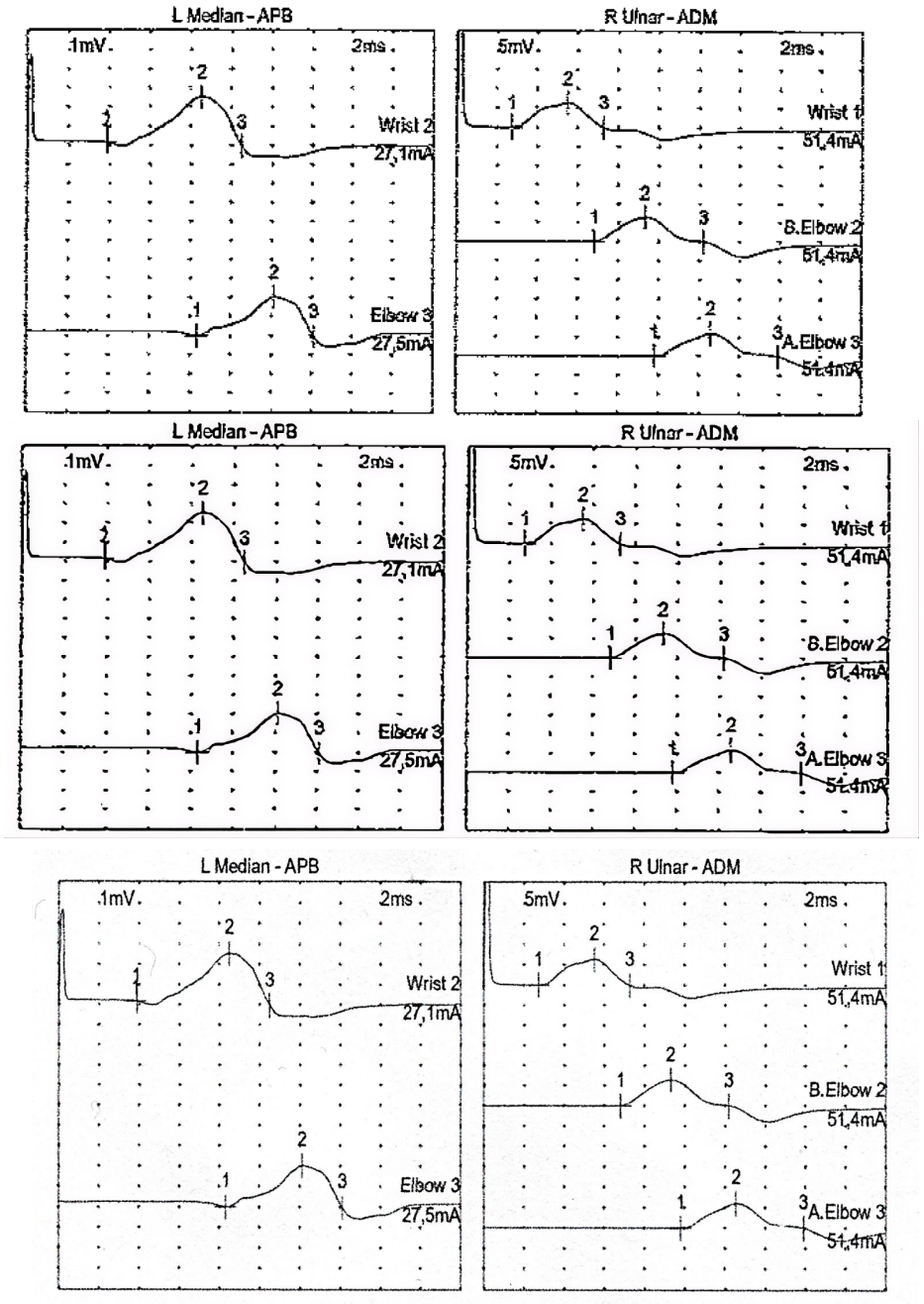
	EMG Findings Summary													
	Muscle	Side	Inst. Act.	Fibs.	Pos. Wave	Fasc.	MYO Disch	Normal MUP	Poly	Low Amp.	High Amp.	Dur.	Recruit	Int. Patt.
	1st Dorsal Inter.	L	Normal	0	0	0	0	+ 1	+ +	0	+ 3	Normal	Reduce	Reduce
	Biceps brachii	R	Normal	+ 2	0	+ 2	0	+ 1	+ + +	0	+ 3	Long	Reduce	Reduce
	Tibialis anterior	R	Normal	0	0	0	0	+ 2	N	0	+ 2	Normal	Full	Full
	Deltoideus	L	Incr.	+ 1	0	+ 3	0	+ 2	+ 1	0	+ 3	Long	Reduce	Reduce

Examinarea EMG cu ac indica prezenta unei activitati spontane de tip denervare (potentiale de fibrilatie si unde ascutite positive) in muschii examinati, in special la nivelul deltoidului si muschiului biceps brachial. Parametrii unitatilor motorii (PUM) prezinta amplitudini crescute si durate prelungite, asociate cu un model de recrutare redus. Aceste descoperiri sunt sugestive pentru o **leziune neurogena cronica activa** (reinervatie ineficienta).

Rezultatele studiului de conducere nervoasa motorie pentru nervul median stang (APB) si nervul ulnar drept(ADM)

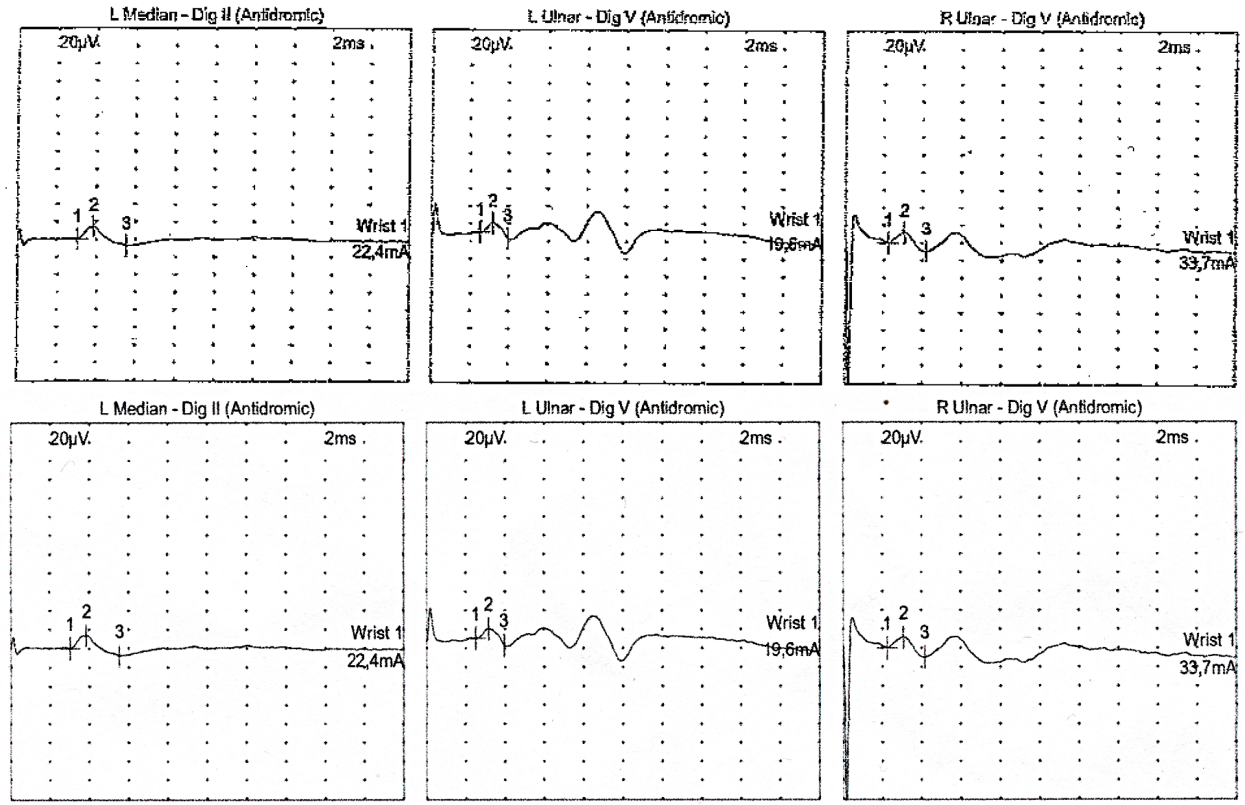
	Motor Nerve Conduction Study								
	Nerve / Sites	Muscle	Latency ms	Amplitude mV	Segments	Dist. Cm	Lat Diff ms	Velocuty m/s	Comments
	L Median - APB								
	Wrist	APB	3,88	2,4	Wrist - APB	8			
	Elbow	APB	8,31	2,0	Elbow - Wrist	20	4,44	45,1	
	R Ulnar - ADM								
	Wrist	ADM	2,73	6,5	Wrist - ADM	8			
	A.Elbow	ADM	6,81	6,5	B.Elbow - Wrist	21	4,08	51,4	
	B.Elbow	ADM	9,79	6,1	A.Elbow - B.Elbow	14	2,98	47,0	

Pentru nervul median stang (APB)- latenta motorie distala la limita superioara a normalului, asociata cu o amplitudine redusa a CMAP si o viteza de conducere usor diminuata.
Nervul ulnar drept- parametrii electrofiziologici (latenta, amplitudine si viteza de conducere pe segmentele antebrat si cot) se incadreaza in limite normale.

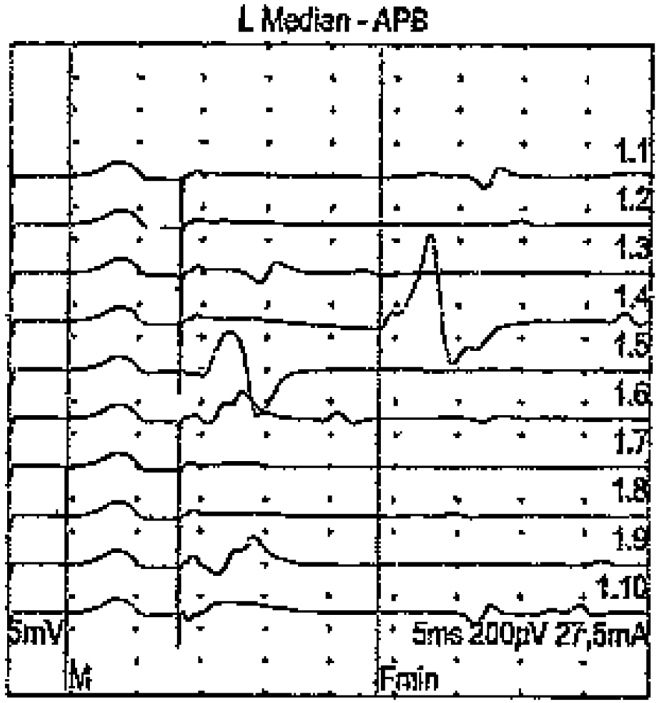


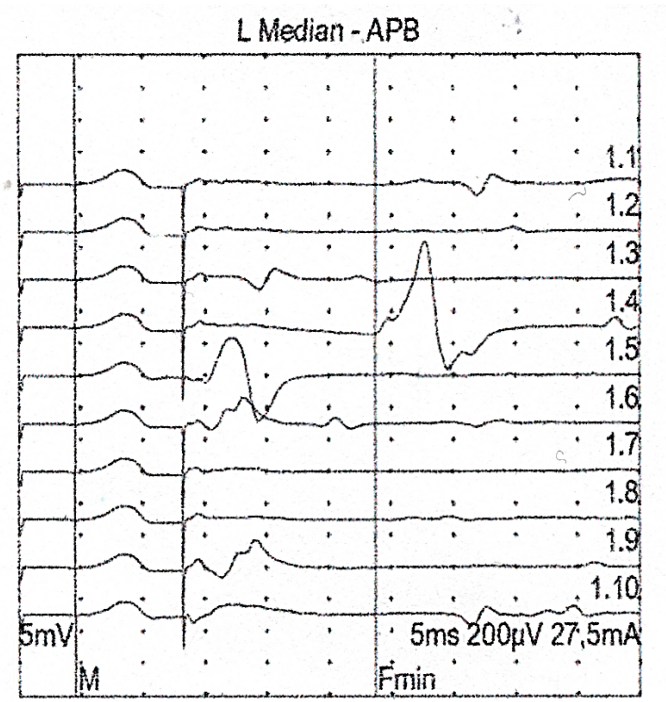
Rezultatele EMG pentru nervii median si ulnar bilateral- indica o **neuropatie demielinizanta senzitivo-motorie generalizata**, cu elemente sugestive pentru un proces cronic:

- **Latente distale-** prelungite semnificativ bilateral pentru nervii median (ADM) si ulnar (ADM), indicand o incetinire a conducerii in segmentele distale;
- **Amplitudini (CMAP)-** reduse moderat, sugerand o pierdere axonala secundara;
- **Viteze de conducere-** scazute sub valorile normale in segmentele antebratului si cotului;
- **Morfologia undelor-** polifazism accentuat si dispersie temporala, semne clasice de demielinizare segmentara.



Traseele electrodiagnostice indica Potentiale de Actiune Nervoasa Senzitiva (SNAP) obtinute prin stimulare antidromica. Analiza comparative evidentiaza o diminuare marcata a amplitudinii raspunsului senzitiv pentru nervul median stang (digito-palmar II) in raport cu raspunsurile nervului ulnar (digito-palmar V) bilateral.





Test de stimulare repetitive a nervului median la nivelul APB- scadere progresiva a amplitudinii CMAP intre primul si al patrulea/al cincelea stimul- decrement. In SLA, acest pattern se coreleaza cu o progresie rapida a bolii si cu o denervare active severa in muschiul respectiv.

Examen de specialitate

- Ortostatismul si mersul au fost posibile fara sprijin auxiliar; mers cu bazinul basculat anterior, cu anteflexia capului;
- Hipotonie si hipotrofii musculare la nivelul musculaturii paravertebrale cervicale, la nivelul muschilor centurii scapulare, muschilor deltoid, biceps, triceps bilateral, musculatura eminentelor tenare si hipotenare; dureri la palparea maselor musculare paravertebrale si la percutia apofizelor spinoase cervico-dorso-lombare.
- Forta musculara pentru flexorii, abductorii, extensorii bratului, forta musculara pentru muschii flexori si extensori ai antebratului avut o valoare de 3/5, forta de prehensiune diminuata bilateral.
- Reflexele osteotendinoase bicipital, tricipital si stiloradial au fost abolite bilateral.
- Reflex cutanat plantar stanga pozitiv.
- Probe de dismetrie pozitive la nivelul membrelor superioare.
- Dizartrie.
- Control sfincterian prezent.
- Orientata temporo-spatial.

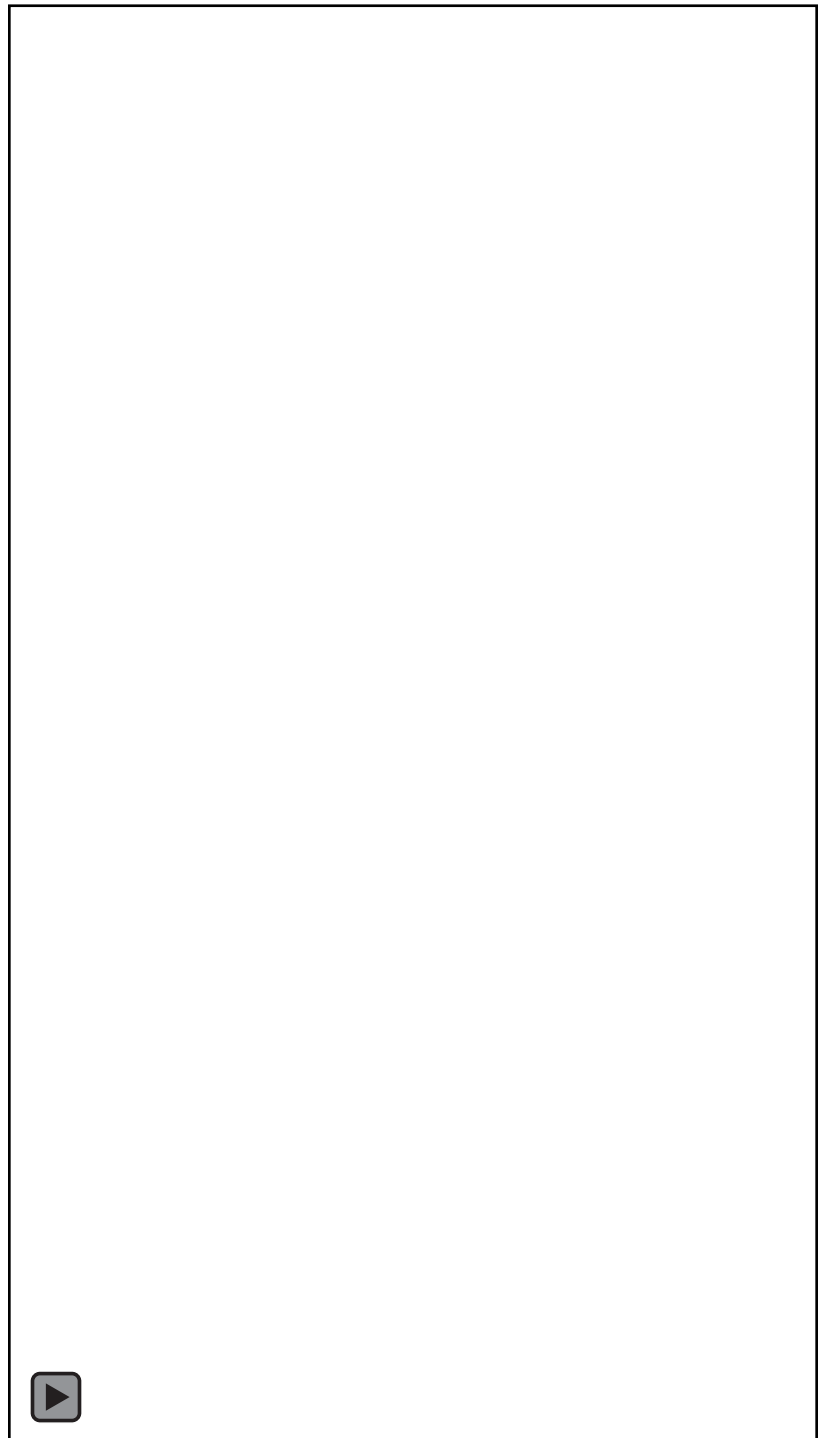








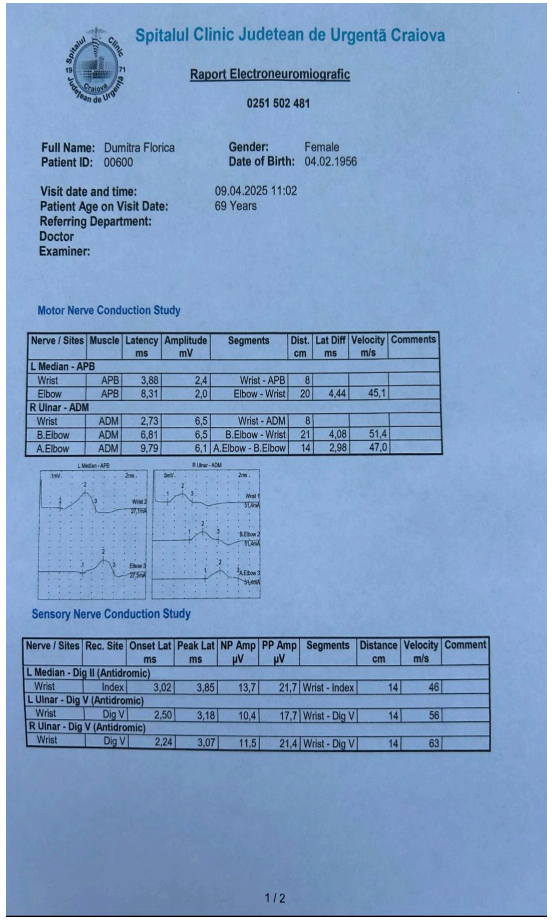




Explorari paraclinice

- In ceea ce priveste examenele de laborator, acestea au avut valori normale, cu exceptia vitezei de sedimentare a hematiilor, care a avut valoarea de 42 mm la o ora.
- La reevaluarea EMG, comparativ cu rezultatele primei examinari din mai 2021, se constata o pierdere de amplitudine la nivelul nervilor investigati.
- La examenul reumatologic nu a fost evidentiata o simptomatologie specifica unei colagenoze. Pentru diagnosticul diferential s au efectuat probe biologice: LDH, CK si probe miozita blot, care au avut valori normale.

Explorari paraclinice



Spitalul Clinic Judetean de Urgentă Craiova

Raport Electroneuromiografic

0251 502 481

Full Name: Dumitra Florica
Patient ID: 00600
Gender: Female
Date of Birth: 04.02.1956

Visit date and time: 09.04.2025 11:02
Patient Age on Visit Date: 69 Years
Referring Department:
Doctor
Examiner:

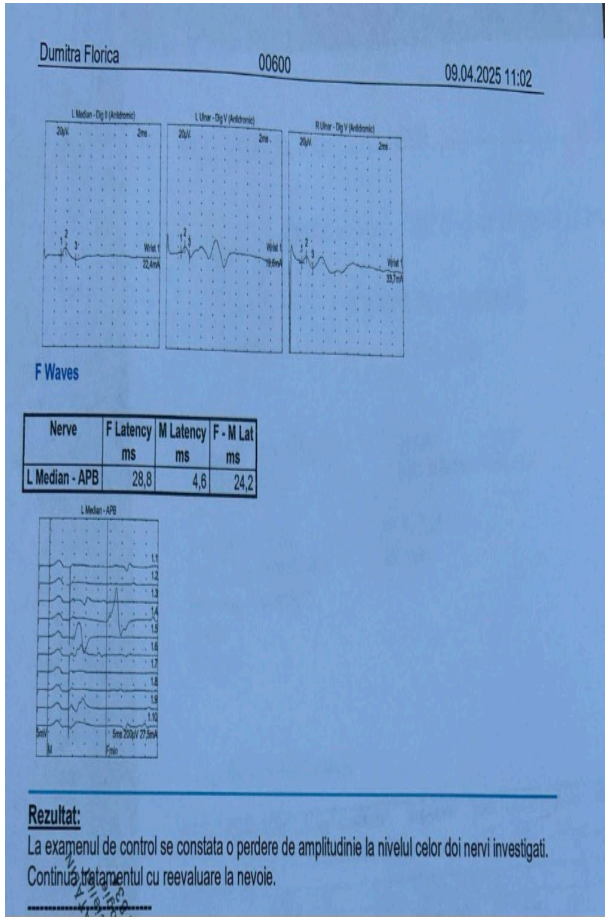
Motor Nerve Conduction Study

Nerve / Sites	Muscle	Latency ms	Amplitude mV	Segments	Dist. cm	Lat Diff ms	Velocity m/s	Comments
L Median - APB								
Wrist	APB	3,88	2,4	Wrist - APB	8			
Elbow	APB	8,31	2,0	Elbow - Wrist	20	4,44	45,1	
R Ulnar - ADM								
Wrist	ADM	2,73	6,5	Wrist - ADM	8			
B.Elbow	ADM	6,81	6,5	B.Elbow - Wrist	21	4,08	51,4	
A.Elbow	ADM	9,79	6,1	A.Elbow - B.Elbow	14	2,98	47,0	

Sensory Nerve Conduction Study

Nerve / Sites	Rec. Site	Onset Lat ms	Peak Lat ms	NP Amp µV	PP Amp µV	Segments	Distance cm	Velocity m/s	Comment
L Median - Dig II (Antidromic)									
Wrist	Index	3,02	3,85	13,7	21,7	Wrist - Index	14	46	
L Ulnar - Dig V (Antidromic)									
Wrist	Dig V	2,50	3,18	10,4	17,7	Wrist - Dig V	14	56	
R Ulnar - Dig V (Antidromic)									
Wrist	Dig V	2,24	3,07	11,5	21,4	Wrist - Dig V	14	63	

1 / 2



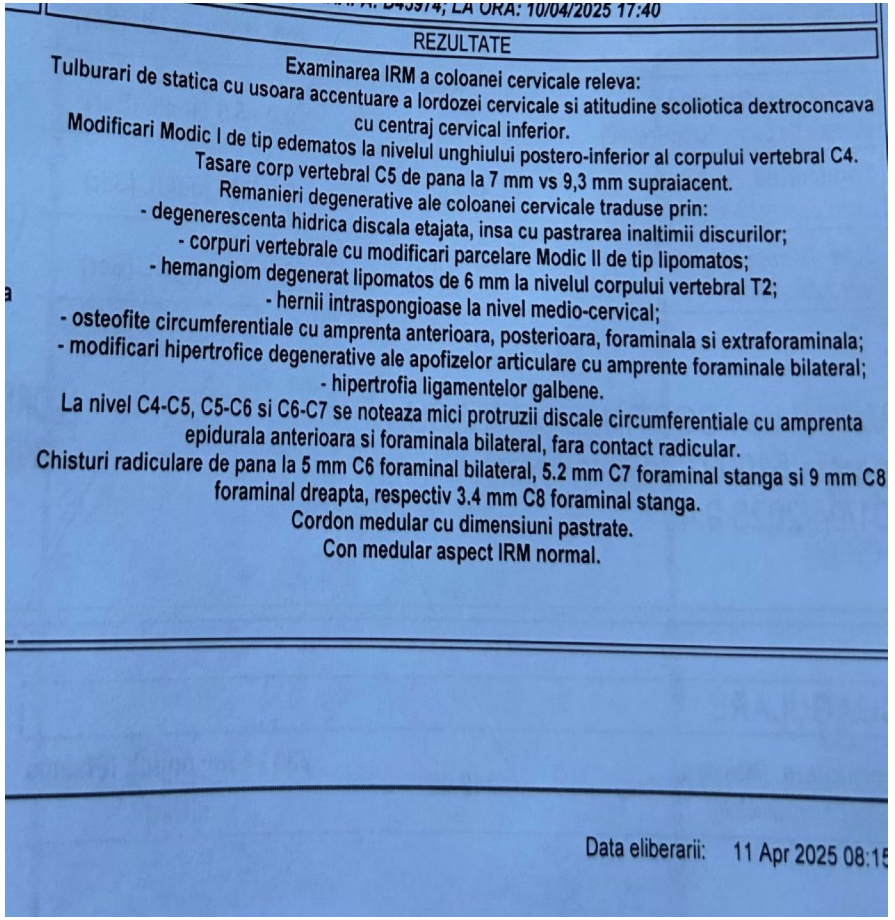
Dumitra Florica 00600 09.04.2025 11:02

F Waves

Nerve	F Latency ms	M Latency ms	F - M Lat ms
L Median - APB	28,8	4,6	24,2

Rezultat:

La examenul de control se constata o perdere de amplitudinie la nivelul celor doi nervi investigati.
Continuă tratamentul cu reevaluare la nevoie.



REZULTATE

Examinarea IRM a coloanei cervicale releva:
Tulburari de statica cu usoara accentuare a lordozei cervicale si atitudine scoliotica dextroconcava cu centraj cervical inferior.
Modificari Modic I de tip edematos la nivelul unghiului postero-inferior al corpului vertebral C4.
Tasare corp vertebral C5 de pana la 7 mm vs 9,3 mm supraiacent.
Remanieri degenerative ale coloanei cervicale traduse prin:
- degenerescenta hidrica discala etajata, insa cu pastrarea inaltimii discurilor;
- corpuri vertebrale cu modificari parcelare Modic II de tip lipomatos;
- hemangiom degenerat lipomatos de 6 mm la nivelul corpului vertebral T2;
- hernii intraspongioase la nivel medio-cervical;
- osteofite circumferentiale cu amprenta anterioara, posterioara, foraminala si extraforaminala;
- modificari hipertrofice degenerative ale apofizelor articulare cu amprente foraminale bilateral;
- hipertrofia ligamentelor galbene.

La nivel C4-C5, C5-C6 si C6-C7 se noteaza mici protruzii discale circumferentiale cu amprenta epidurala anterioara si foraminala bilateral, fara contact radicular.
Chisturi radiculare de pana la 5 mm C6 foraminal bilateral, 5.2 mm C7 foraminal stanga si 9 mm C8 foraminal dreapta, respectiv 3.4 mm C8 foraminal stanga.
Cordon medular cu dimensiuni pastrate.
Con medular aspect IRM normal.

Data eliberarii: 11 Apr 2025 08:15

Tratament

- Pe parcursul internarii in Clinica de Medicina Fizica si Recuperare, pacienta a urmat tratament de recuperare fizical (proceduri de electroterapie, inclusiv electrostimulare), masaj, kinetoterapie, precum si tratamentul neurologic (Riluzol 50mg 2cp/zi), cu evolutie buna sub aspect algic si functional.
- Programul individualizat de kinetoterapie a constat in exercitii aerobice si a avut ca obiective cresterea fortei musculare la nivelul membrelor superioare, mentinerea fortei si a tonusului musculaturii neafectate si ameliorarea statusului cardiovascular. Au fost utilizate exercitii de stretching si mobilizari pentru cresterea amplitudinii de miscare si combaterea contractiilor musculare dureroase.
- Pacienta a efectuat si sedinte de electrostimulare pentru musculatura membrelor superioare.
- Programul de kinetoterapie a fost precedat de un masaj trofic al membrelor superioare.

Discutii

Exista multe forme clinice de ALS, ceea ce face ca diagnosticarea precoce a bolii sa fie si mai dificila:

- **ALS cu debut spinal** (60-70% din cazuri)- este cea mai frecventa forma, simptomele initiale apar la nivelul membrelor si sunt reprezentate de slabiciune musculara la nivelul mainii sau al piciorului (pacientul scapa obiecte sau se impiedica), atrofie musculara, fasciculatii, semne de afectare a UMN (spasticitate,reflexe exagerate). Debutul este de obicei asimetric.
- **ALS cu debut bulbar** (20-25% din cazuri)- primele simptome apar la nivelul muschilor gurii si ai gatului. Aceasta forma se manifesta prin dificultati de vorbire (dizartrie), disfagie, uneori lacrimare sau ras/plans involuntar (forma pseudobulbara). Evolutia este mai rapida decat in forma spinala.
- **ALS cu debut respirator** (aproximativ 5% din cazuri)- simptomele initiale sunt legate de slabiciunea muschilor respiratori: dispnee, tulburari de somn date de respiratia superficiala, oboseala inexplicabila. Acesta forma se caracterizeaza prin insuficienta respiratorie precoce.
- **ALS cu debut axial sau cu afectare predominant proximala-** incepe cu slabiciune la nivelul muschilor trunchiului, ai gatului sau ai centurilor scapulara si pelvina. Este neobisnuita si adesea confundata la debut cu alte miopatii.

Variante clinice speciale de ALS:

- **Forma flail arm-** afecteaza predominant membrele superioare la nivel proximal (umeri, brate) cu atrofie si slabiciune marcate.
- **Forma flail leg**, caracterizata prin afecatrea predominanta a membrelor inferioare.
- **Paralizia bulbara progresiva-** este considerate entitate separata, in aceasta situatie fiind afectate initial vorbirea si deglutitia.
- **Scleroza laterala primara**, caracterizata prin afectarea aproape exclusive a UMN, cu evolutie mult mai lenta.
- **Atrofia musculara progresiva** (PMA), caracterizata prin afectarea predominanta a LMN, fara semne piramidale evidente la debut.

Toate aceste forme fac parte din spectrul bolilor de neuron motor si au tendinta sa devina generalizate, implicand atat membrele, cat si musculatura bulbara si respiratorie.

Discutii

Pacienta pe care am tratat o a prezentat o forma particulara si rara de ALS, putand fi incadrata in tipul FLAIL ARM. Acest diagnostic a fost stabilit in aprilie 2025, in timpul internarii in Clinica de Medicina Fizica si Recuperare a SCJU Craiova, in urma consultului neurologic, medicul neurolog efectuand o noua evaluare electromiografica ce a evidentiat o pierdere de amplitudine la nivelul nervilor investigati.

Scopul nostru a fost sa excludem alte boli care pot imita afectarea combinata a UMN si LMN (asa numitele “ALS mimics”).

Afectiunile UMN care pot fi luate in discutie in cadrul diagnosticului diferential sunt: **scleroza laterala primara** (PLS), dar aici exista doar afectare a NMS, progresie lenta, fara atrofii si fasciculatii, **mielopatii cervicale/toracale** (stenoza de canal medular, tumori medulare), **scleroza multipla** (mai ales formele progresive), care poate mima afectarea NMS, dar prezinta leziuni demielinizante vizibile la RMN.

Am facut diagnosticul diferential si **cu afectiuni ale LMN**: **atrofia musculara progresiva** (PMI), afectiune care prezinta doar semne de LMN, EMG similar cu ALS, dar lipsesc semnele piramidale; **poliradiculopatii cronice**, **polineuropatii motorii ereditare sau inflamatorii, amiotrofii musculare spinale** si cu afectiuni mixte sau alte cauze: **miopatii** (inclusiv miopatia inflamatorie sau distrofii musculare), dar acestea se caracterizeaza prin slabiciune predominant proximala, CK crescut, EMG miopatic; **boli neuromusculare de jonctiune** (ex. Miastenia gravis, cu slabiciune musculara fluctuanta, dar fara fasciculatii); boala Lyme, HIV, HTLV-1, deficienta severa de vitamina B12 sau cupru; parapareza spastica ereditara (NMS cu evolutie lenta familiala).

In acest scop am efectuat analize de laborator, EMG, RMN de coloana cervicala, consult neurologic si reumatologic.

Discutii

- In ceea ce priveste managementul clinic al ALS, aceasta este inca o boala incurabila, dar mijloacele terapeutice de care dispunem la ora actuala pot incetini progresia bolii si cresc calitatea vietii. Tratamentul medicamentos este reprezentat de Riluzol, care inhiba eliberarea glutamatului si prelungeste supravietuirea pacientior cu cateva luni. In unele tari se foloseste Edaravone, un antioxidant care incetineste declinul functiei motorii. Tratamentul simptomatic include antispastice (baclofen, tizanidina), anticolinergice sau toxina botulinica (hipersalivatie), analgezice.
- Foarte importanta este abordarea terapeutica multidisciplinara a ALS, in cadrul careia pacientii beneficiaza de masuri teraputice care amelioreaza calitatea vietii acestora:
- Kinetoterapie si fizioterapie pentru mentinerea mobilitatii, a fortei musculare si prevenirea contracturilor;
- Logopedie pentru dificultatile de vorbire si inghitire;
- Nutritie – PEG (gastrostoma endoscopica percutanata) cand disfagia este severa;
- Suport respirator- ventilatie non-invaziva sau invaziva;
- Suport psihologic pentru pacient si familie.
- Pacienta a avut un raspuns favorabil la tratamentul de recuperare fizical-kinetic, bazat in principal pe masaj, electrostimulare si kinetoterapie.

Concluzii

- In ciuda tuturor studiilor si cercetarilor actuale, prognosticul ALS este rezervat, durata de supravietuire fiind in medie de 3-5 ani de la debutul simptomelor. Exista insa si cazuri cu evolutie mai lenta, mai ales formele cu afectare izolata a UMN sau LMN. Factorii de prognostic mai bun sunt reprezentati de: debutul spinal, varsta mai tanara, raspuns bun la ventilatia non-invaziva si nutritia adecvata.
- In concluzie, ALS se diagnosticheaza clinic si EMG, dupa excluderea bolilor care o pot imita. Managementul multidisciplinar este esential pentru mentinerea calitatii vietii si prelungirea supravietuirii.