

IZOM ÉS MOTONEURON BETEGSÉGEK: 1995

Vécsei László

SZOTE, Neurológia

Az elmúlt évtized alatt az izom- és idegkutatásban jelentős előrelépés történt. A kórképek pathomechanizmusának pontosabb ismerete felveti az egyes betegségek oki terápiájának lehetőségét is. Az amyotrophiás lateralsclerosis (ALS) kialakulásában az excitotoxin és autoimmun mechanizmusok valószínűleg lényeges szerepet játszanak. A közelmúltban fejeződtek be a Riluzollal (antiglutamát hatású szer) kapcsolatos első vizsgálatok. Az eredmények azt igazolták, hogy e farmakon lassította a progressziót és javította a túlélést a bulbaris ALS-ben. Kísérletes körülmények között humán dystrophin expressziót észleltek a megfelelő DNS-szakasz egérbe bevitelét követően, amely felveti a génterápia távlati lehetőségét¹. Mitokondriális encephalomyopathiában pedig a hosszú ideig történő CoQ terápia bizonyos esetekben kedvező hatásának bizonyult³. E korai eredmények rávilágítanak arra, hogy az ideg- és izomrendszert érintő, ma még kevésbé befolyásolható betegségek progressziója a jövőben esetleg lassítható lesz. Jelen kerekasztal célja, hogy

- a) bepillantást nyújtson az ALS pathogenezisével kapcsolatos legújabb eredményekbe;
- b) áttekintse az izom- és motoneuron betegségek differenciáldiagnózisát;
- c) képet adjon a Duchenne-Becker-myopathia molekuláris genetikai diagnózisáról;
- d) beszámoljon az elektrofiziológiai vizsgálatok indikációjáról;
- e) ismertesse e kórképek pathológiáját;
- f) felhívja a figyelmet a neurológiai megbetegedésekben a molekuláris genetika diagnosztikai lehetőségeire.

Irodalom

1. *Acsádi Gy et al.* Human dystrophin expression in mdx mice after intramuscular injection of DNA constructs. *Nature* 1991;352:815-818.
2. *Bensimon G et al.* A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis ALS/Riluzole Study Group. *N Eng J Med* 1994;330:585-591.
3. *Nishikawa Y et al.* Long-term coenzyme Q10 therapy for a mitochondrial encephalomyopathy with cytochrome C oxidase deficiency: a 31P NMR study. *Neurology* 1989;39;399-403.

Újabb adatok az amyotrophiás lateralsclerosis pathogenesiséhez

Engelhardt József

SZOTE, Neurológia

A betegség familiáris formájában, mely az összes eset 5-10%-át alkotja, a Cu/Zn szuperoxide-dismutase gén mutációját sikerült megtalálni¹, mely valószínűleg érzékennyé teszi a motoros neuronokat az oxidatív stresszre. Nincs adat arra, hogy a mutáció okozta enzimdiszfunkció miért szelektíven a motoneuronokat károsítja. Hasonló mutációt a 90-95%-ot kitevő sporadikus esetekben nem sikerült találni. A sporadikus esetek