

Elektrofiziológiai vizsgálatok izom- és motoneuron-betegségekben

Mayer Péter

SZOTE, Neurológia

Az elektrofiziológiai vizsgálatok (EV) műszer- és időigényesek, de segítenek a neuromuscularis megbetegedés tüneteivel jelentkező betegeknek a diagnózis felállításában és támpontot adnak további vizsgálatok (biopszia, képpalkotó eljárások) elvégzéséhez. Alapvető laboratóriumi értékek (ionok, izomenzimek) meghatározásának az EV-okat meg kell előzniük.

Különböző tünetek különböző lokalizációjú elváltozásra utalnak, ezért igen fontos, hogy a vizsgálatok indikációját kielégítő anamnézis felvétel és alapos fizikális vizsgálat előzze meg. A következő kérdésekre adhatnak választ a zárójelben megemlített, céltartalmú elvégzett elektrofiziológiai vizsgálatok:

1. Észlelhető-e motorosrost-károsodás a periférián (motoros vezetési sebesség vagy MCV-vizsgálat), vagy a gerincvelői gyökök magasságában (H-reflex, F-hullám), illetve centrálisan (transcranialis mágneses ingerlés)?

2. Észlelhető-e szenzorosrost-károsodás a periférián (szenzoros vezetési sebesség vagy SCV-vizsgálat), vagy centrálisan (szomatoszenzoros kiváltott válasz vagy SSEP-vizsgálat)?

3. Észlelhető-e a neuromuscularis transmisszió zavara (repetitív ingerlés, egyes rost electromyographia vagy SFEMG)?

4. Észlelhető-e, és ha igen, mely izmokban membránzavar, például myotonia, myogen vagy neurogen laesio, regeneráció (electromyographia vagy EMG)? Az EMG nem feltétlenül az elsőnek választandó EV a neuromuscularis megbetegedés tüneteivel jelentkező betegeknek.

Az izom- és motoneuron betegségek pathológiája

Vajtai István, Varga Zsuzsanna

SZOTE, Pathológiai Intézet

Az izom- és motoneuron-betegségek komplex diagnosztikai megközelítése során a pathológusra leggyakrabban a neurogén és myogén izomatropiák szövettani elkülönítése, illetve az utóbbiak nozológiai besorolásának feladata hárul.

A klinikopathológiai értékelés egyik alapvető forrása az izombiopszia során nyert információ. Korszerű funkcionális morfológiai vizsgáló eljárásokkal az érintett izom(csoport) strukturális elváltozásai mellett a sarcoplasmaticus és sarcotubularis enzimrendszerek, valamint az izomsejtmembrán fehérjefrakciói is vizsgálhatók. A fagyasztott metszetekből szokványos festési eljárásokkal előállított készítményekben a fénymikroszkópos mintázat-felismerés alapvető tájékozódási szempont. A különböző oxidoreduktív enzimrendszerek eloszlásának és aktivitásának morfológiai megjelenítése többek között a reinnervatio és a vizsgált folyamat rostspecifikus jellegének megítélését teszi lehetővé. Több enzim jellegzetes aktivitáscsökkenést mutat például tárolási betegségek olyan korai szakában, amikor a kóros metabolit jelenléte speciális festésekkel még nem detektálható.

Az izomdystrophiák elkülönítő diagnosztikájában a dystrophin génproduktum immunhisztokémiai kimutatása rutinszerűen alkalmazott eljárás. Az immunhisztokémiailag kimutatott dystrophin kvantitatív morfológiai elemzése és összehasonlítása az exonális deléciók jellegével az izomdystrophiák pathogeneziséhez vihet közelebb.

Az elektronmikroszkópos vizsgálat a különböző enzimdefektusok következtében felszaporodó metabolitok mellett a mitokondriális myopathiákat kísérő organelum elváltozásokat jeleníti meg.

Irodalom

1. *Mastaglia FL, Detchand Lord W.* Skeletal Muscle Pathology. 2nd Edition, Churchill Livingstone, 1992.
2. *Wiestler OD, Vajtai I, Wolf HK.* Pathologische Anatomie der Amyotrophen Lateralsklerose. In: Dengler-Zierz-Jerusalem: Amyotrophe Lateralsklerose. Georg Thieme Verlag, 1994.

Molekuláris genetikai diagnosztikai lehetőségek neurológiai kórképekben

Endreffy Emőke

SZOTE, Gyermekklinika

Az 1980-as években és az 1990-es évek elején ugrásszerűen megnőtt az öröklődő neurológiai betegségek molekuláris mechanizmusának megismerése, megértése, főleg a rekombináns DNS-technikák és a polimeráz láncreakció (PCR) megismerésével, alkalmazásával.

A kapcsolódáselemzés egy jellegzetes DNS-szakaszt, "markert" kapcsol össze egy-egy betegség öröklődésével. Ha sikerült egy gén izolálása, hamar megismerhetővé válik a gén által kódolt fehérje is és ezt követheti a patológiai alapok jobb megértése. A neurológiai betegségek molekuláris genetikai ismereteiről Ptöbbszörösen írt cikk jelent meg az utóbbi időben. Gyakran megfigyelhetők geno- és fenotípus-összefüggés is, például a nem stabil trinukleotid ismétlődésnek tulajdonítható neurológiai kórképek között: Huntington chorea (4p16.3, CAG ismétlődés, normális: 9-37, kóros: 37-121), myotonia dystrophica (19q13.3, CTG ismétlődés, normális 5-37, kóros: 44-3000) esetén.

A géndeléciónak, duplikációnak, pontmutációnak tulajdonítható kórképek közül kiemelhető a Duchenne- és Becker-izomdystrophia (Xp21.2), vagy a familiáris Alzheimer-kór 1. típusa (21q21). A neurológiai betegségek molekuláris genetikai vizsgálatával lehetővé válik a molekuláris genetikai diagnosztika, bizonyos esetekben preszimptomatikus tesztelés a biokémiai markereknél pontosabb eredménnyel. Recesszív öröklődés esetén carrierek detektálhatók. Egyre több kórkép esetén kerülhet sor prénatalis diagnosztika elvégzésére is.

Korunk nagy vívmánya lesz az oki terápiát jelentő génterápia vagy géntermékterápia, remélhetőleg már a század- és ezredfordulóig, több kórkép esetén.