

Amiyotrofik Lateral Skleroz

Filiz Koç

TND Nöromüsküler Hastalıklar Bilimsel Çalışma Grubu

Amiyotrofik Lateral Skleroz (ALS), ilk kez 1869 yılında Fransız Nörolog Charcot tarafından tanımlanmış olup hastalık Charcot hastalığı yanı sıra bu hastalıktan ölen ünlü beyzbol oyuncusuna itafen Lou Gehrig hastalığı olarak da adlandırılır. Hastalık, merkez sinir sisteminde, omurilik ve beyin sapında motor hücrelerin (nöronlar) kaybına bağlı olarak ortaya çıkar. Klinik bulgular kol ve bacaklarda asimetrik güçsüzlük, kaslarda seyirme, erime, veya konuşma güçlüğü şeklinde başlayabilir. Bu bulgulara solunum güçlüğü eklenir. Hastaların yalnızca % 5'inde kognitif fonksiyonlarda bozukluk görülür.

Hastalığın % 90'ı tesadüfi (sporadik), % 5-10'u ailesel olup genellikle 40-50 yaşlarında başlar. Erkek kadın oranı 1.2, 1.3'dür. İnsidans 100 binde 1-2, prevalans ise 3-8 civarındadır. Etyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte genetik nedenler, glutamat eksitotoksitesisi, viral enfeksiyonlar, otoimmün olaylar, kurşun, civa ve aliminyum gibi ağır metallerin rol oynadığı ileri sürülmüştür.

Tanı; iyi alınmış hasta öyküsü, fizik muayene bulgularına dayanılarak konulur. Yardımcı laboratuvar testleri tanının desteklenmesinde yararlıdır. Sinir ve kasların fonksiyonlarının değerlendirildiği Elektronöromiyografik (EMG) inceleme en önemli laboratuvar çalışmasıdır. Bunun yanı sıra bazı kan testleri, beyin ve omuriliğin Magnetik Rezonans Görüntüleme çalışmaları yapılan diğer testlerdir. Ayrıca beyin omurilik sıvı incelemesi, genetik çalışmalar, kas biyopsisi yapılabilir.

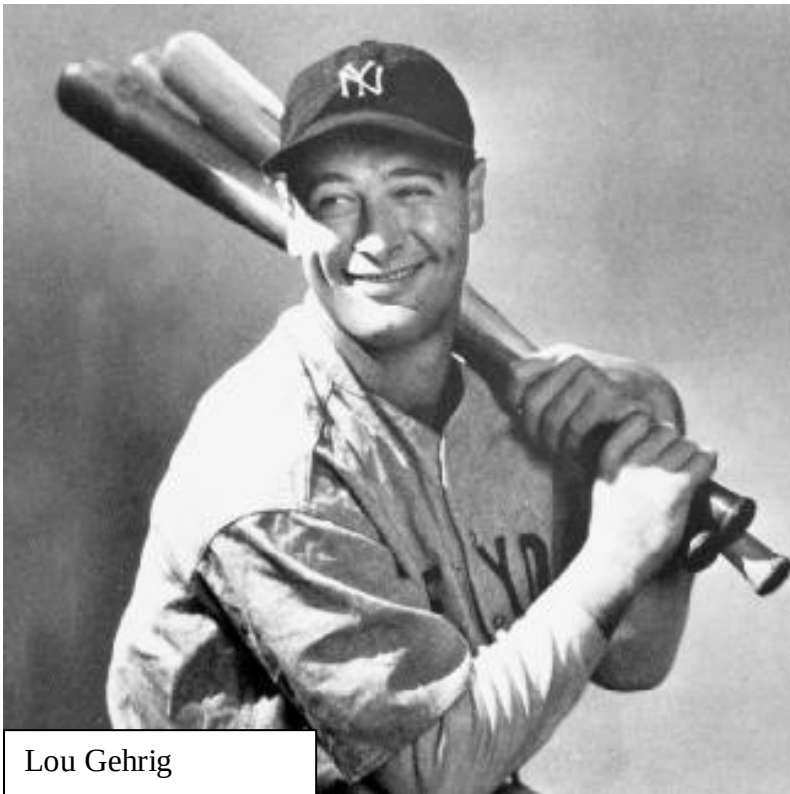
Tedavide Amerikan Gıda ve İlaç Dairesinin (FDA) onay verdiği antiglutamat bir ajan olan Riluzol (Rilutek 50 mg tab) 100 mg/gün kullanılır. Ayrıca yutma güçlüğü, salya artışı, depresyon/anksiyete, kramp ve ağrılara yönelik semptomatik tedavi uygulanabilir. Yutma güçlüğü olan olgularda aspirasyon pnömonisini önlemek, hastanın daha iyi beslenmesini sağlamak için perkütan endoskopik gastrostomi (PEG-midenin cilde ağızlaştırılması) işlemi yapılabilir. Solunum güçlüğü olan hastalarda olguların solunum fonksiyon testleri ve kan gazı örnekleri birlikte değerlendirilerek BİPAP (iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı) ya da CPAP (sürekli pozitif hava yolu basıncı) olarak adlandırılan noninvaziv pozitif basınçlı ventilasyon cihazları kullanılabilir. Bu aletlerin yeterli olmadığı ve solunumu giderek kötüleşen olgularda nefes borusu cilde ağızlaştırılıp (trakeostomi) nefes borusuna bir tüp takılması suretiyle

solunum işlemi yapay olarak ventilatör adı verilen cihaz (mekanik ventilatör) yardımı ile sürdürülür.

Hastalık zaman içerisinde giderek kötüleşir, hastalar klinik bulguların başlangıcından 3-5 yıl sonra solunum yetmezliği, araya giren enfeksiyonlara bağlı olarak ölürlür. Fakat hastaların % 10'u 10 yıl ve daha uzun süre yaşayabilirler. Bunun en güzel örneği 1960'lı yılların başında ALS'a yakalanan ve bugün yaşayan bir ünlü evrenbilimcisi olan Stephen Hawkingdir.



Stephen Hawking



Lou Gehrig