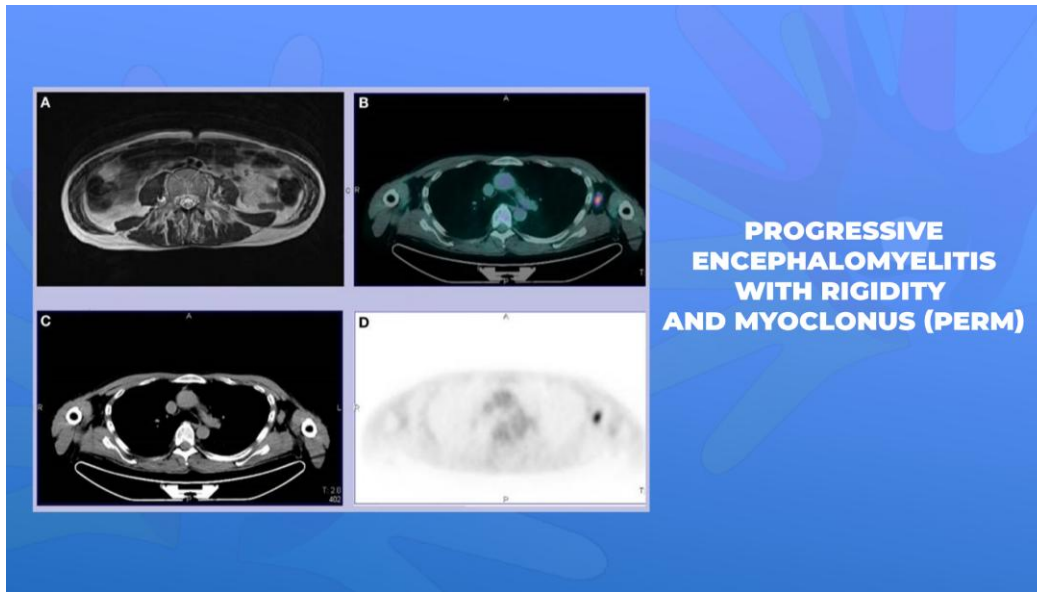


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## Прогресивен енцефаломиелитис со ригидитет и миоклонус (ПЕРМ)

МКВ G04.8 / Progressive encephalomyelitis with rigidity and myoclonus



### Поим

Прогресивниот енцефаломиелитис со ригидитет и миоклонус (ПЕРМ) е редок и тежок невролошки синдром кој се карактеризира со мускулна вкочанетост, спазам, грчеви, како и дисфункција на мозочното стебло и автономниот нервен систем.

### Симптоми

Автономна дисфункција, болни грчеви, хиперрефлексија, проблеми со дишењето, амнезија, дискинезија (неволна мускулна активност која може да се изрази во вид на тикови или стереотипни движења). Симптомите се јавуваат поради нарушување во преносот на глицинот (Глицинот е инхибиторен невротрансмитер во централниот нервен систем) во синапсите, особено во 'рбетниот мозок и мозочното стебло.

### Епидемиологија

Класичниот ПЕРМ ги зафаќа жените два до три пати почесто од мажите. Предложени се неколку класификации за СПС според сериозноста или распределбата на вкочанетоста и сродните невролошки наоди.

### Патогенеза

Голем чекор напред во разбирањето на патогенезата на ПЕРМ се случи во 1988 година, кога асоцијацијата помеѓу анти-GAD антитела и ПЕРМ за прв пат е проучена. Антителата против GAD (глутамат декарбоскилаза) се 80% позитивни кај пациенти со ПЕРМ. Други антитела, како што се Н-метил-Д-аспартат (NMDA) антитела, се поврзани со различните поединици од рецепторот NMDA. Пријавени се абнормалности и во други мозочни области, како што е корпус калозум или мозочното стебло. Нешто повеќе од половина од пациентите имаат асоциран тумор, најчесто тератом на јајниците што може да се помеша со бенигна циста. Откривање на тумор пак е ретко кај машки пациенти со ПЕРМ. Други видови на тумори во изолирани случаи вклучуваат тератом на медијастинумот, карцином на белите дробови, Хоџкин лимфом, невробластом, карцином на дојка и тумор на тестисите. Многу интересно, анти-LGI1 антитела при оваа болест се причина за влошување на меморијата, епилептични напади, ментални нарушувања и хипонатремија. Хипонатремијата е карактеристична карактеристика на анти-LGI1 АЕ, а 60 до 88% од таквите пациенти имаат отпорна хипонатремија. Патогениот механизам, најверојатно, е поврзан со синдромот на несоодветно лачење на антидиуретичен хормон. Комбинацијата на антитела кои се присутни при ова заболување се претпоставува дека може да биде одговорна за прогресивниот карактер на истата.

## Дијагноза

Тешко е да се постави дијагнозата на ПЕРМ. ЕМГ, антитела во серумот и цереброспиналната течност може да помогнат да се потврди дијагнозата. Почетната клиничка презентација може да биде многу неспецифична и невообичаена. Се забележува и високо ниво на Д. Ова го објаснува постојниот ризик од тромбоемболизам. Во меѓувреме, вообичаени диференцијални дијагнози на ПЕРМ синдром се паранеопластичен синдром и останати невромускулни заболувања.

## Терапија

Имуноterapiјата, плазмаферезата, интравенските имуноглобулин (IVIГ), кортикостероиди и ритуксимабот се пријавени како успешни во поединечни случаи, иако ефикасноста на овие агенции не е утврдена. Покрај тоа, некои извештаи ја демонстрираат ефикасноста на долгорочниот третман со азатиоприн. Сепак, ПЕРМ останува клинички ентитет кој постојано се збогатува со нови симптоми и антитела. Циклусите на плазмафереза и IVIG не покажуваат значителен терапевтски напредок.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI  
GROUP  
RARE DISEASES



ALKALOID  
SKOPJE  
*Health above all*



MEDIS

