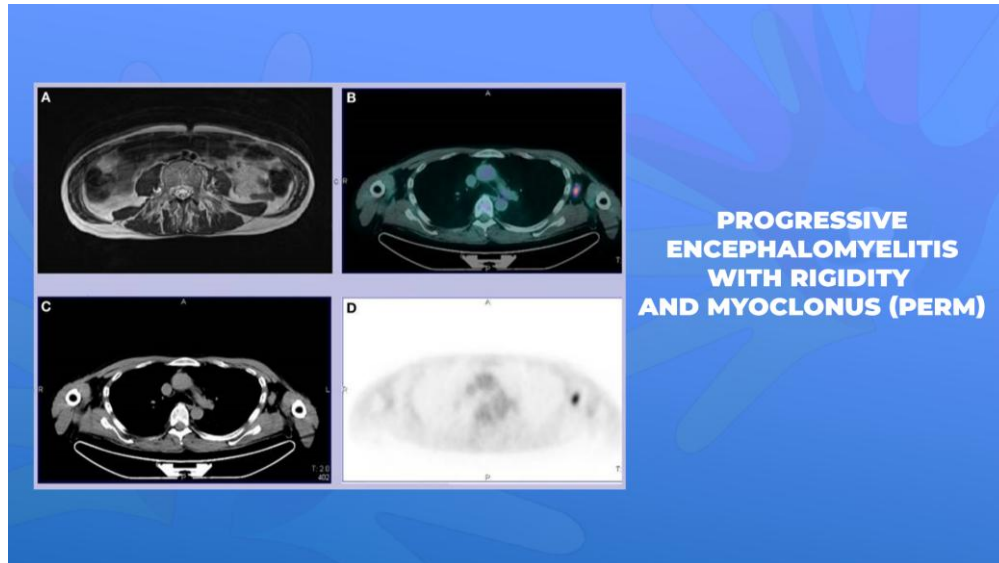




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## Encefalomieliti progresiv me ngurtësi dhe mioklonus (EPNM)

MKB G04.8 / Progressive encephalomyelitis with rigidity and myoclonus



### Nocion

Encefalomieliti progresiv me ngurtësi dhe mioklonus është i rrallë dhe një sindrom i rëndë neurologjik që veçohet me ngurtësi muskulore, spazëm, ngërçe si dhe mosfunksionim të trungut truror dhe sistemit nervor autonom vegjetativ.

### Simptome

Mosfunksionimi autonom vegjetativ, ngërçe të dhimbshme, hiperrefleksi, probleme me frymëmarrjen, amnezi, diskinezi (aktivitet i pavullnetshëm i muskujve i cili mund të paraqitet në formën e tikave të zakonshme ose lëvizjeve stereotipe). Simptomet paraqiten për shkak të dëmtimit të trasmetimit të glicinës ( glicina është neurotransmetues në sistemin nervor qendror) në sinapsat, veçanërisht në palcën kurrizore dhe shtyllën kurrizore.

### Epidemiologjia

EPNM klasike paraqitet te gratë dy deri tre herë më shumë se sa te meshkujt. Të propozuara janë disa ndarje të EPNM sipas rëndësisë ose shpërndarjes së ngurtësisë dhe paraqitjeve neurologjike shoqëruese.

### Patogjeneza

Një hap i madh për kuptimin e patogjenezës së EPNM është bërë në vitin 1988, kur lidhja midis anti-GAD antitrupthave dhe EPNM është studjuar për herë të parë. Antitrupthat kundër GAD (glutamat dekarboksilaza) janë pozitive në 80% të pacientëve me EPNM. Antitrupthat e tjerë, si N-metil-D-aspartat (NMDA) antitrupthat janë të lidhura me nënnyjësi të ndryshme të receptorit NMDA. Të paraqitura janë ndryshime edhe në pjesë të tjera të trurit siç është korpus kalosum ose tringu truror. Më shumë se gjysma e pacientëve kanë tumor shoqërues, zakonisht teratom të vezorëve i cili mund të ngatërohet me cistë beninje. Zbulimi i tumorit është i rrallë te meshkujt me EPNM. Tumorë të tjerë në raste të rralla janë teratom i mediastinumit, kancer i mushkërive, limfoma Hoçkin, neuroblastoma, kancer i gjirit dhe tumori i testikujve. Anti-LGI1 antitrupthat te kjo sëmundje janë shkak për përkeqësimin e kujtesës, sulmeve epileptike, çrregullimeve mendore dhe hiponatremisë. Hiponatremia është një tipar karakteristik i anti-LGI1 AE, kurse 60% deri 80% të pacientëve të tillë kanë hiponatremi rezistente. Mekanizma patogjenike, me shumë mundësi, është e lidhur me sindromin e tajitjes së papërshtatshme të hormonit antidiuretik. Kombinimi i antitrupthave të cilat janë të pranishëm tek kjo sëmundje mendohet që mund të jetë përgjegjës për karakterin progresiv të saj.

## Diagnoza

Rëndë është të konstatohet diagnoza e EPNM. EMG, antitrupthat në serum dhe lëngu truroshpinorë mund të ndihmojnë në konfirmimin e dijagnozës. Paraqitja klinike fillestare mund të jetë jospesifike dhe e pazakonshme. Dallohet edhe nivel i lartë i D-dimerëve. Kjo e shpjegon edhe rezikun e mundshëm për trombemboli. Diagnoza diferenciale të mundshme të EPNM janë sindroma paraneoplastike dhe sëmundje të tjera neuromuskulore.

## Terapia

Imunoterapia, plazmafereza, imunoglobulinat intravenoz (IVIG), kortikosteroidat dhe rituksimab janë të paraqitur si të suksesshëm në raste individuale, edhe pse efikasiteti i këtyre agentëve nuk është i konstatuar. Përveç kësaj, disa raporte e paraqesin efikasitetin e trajtimit afatgjatë me azatioprin. Sidoqoftë, EPNM mbetet një entitet klinik i cili vazhdimisht pasurohet me simptoma dhe antitrupta të rinj. Ciklet e plazmaferezës dhe IVIG nuk paraqesin përparim të rëndësishëm terapeutik.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI  
RARE DISEASES  
GROUP



ALKALOID  
SKOPJE  
*Health above all*



M E D I S

NOVARTIS

MEDIJA PLANET

