

БІЧНИЙ АМІОТРОФІЧНИЙ СКЛЕРОЗ: СУЧАСНЕ УЯВЛЕННЯ ПРО ПАТОГЕНЕЗ, ДІАГНОСТИКУ ТА ЛІКУВАННЯ

Кулюда В. Є.

здобувач вищої освіти другого (магістерського рівня)

за спеціальністю 222 – Медицина

Міжнародний гуманітарний університет

Науковий керівник: Хубетова І. В.

кандидат медичних наук, доцент,

Міжнародний гуманітарний університет

м. Одеса, Україна

Патогенез

У розвитку БАС беруть участь множинні механізми: глутаматна ексайтотоксичність, окислювальний стрес, агрегація білків (зокрема TDP-43), порушення автофагії, дисфункція мітохондрій та аксонального транспорту. Приблизно у 5–10% випадків БАС має спадкову форму, найбільш відомими мутаціями є *SOD1*, *C9ORF72*, *TARDBP*, *FUS* [4].

Клінічні прояви

БАС зазвичай маніфестує після 50 років із поступовою слабкістю в одній групі м'язів, далі поширюється на інші ділянки. Ознаки ураження верхніх мотонейронів (спастичність, гіперрефлексія, патологічні рефлексії) поєднуються з симптомами ураження нижніх мотонейронів (атрофія, фасцикуляції, в'ялий параліч). Розлади мови та ковтання (бульбарна форма) пов'язані з гіршим прогнозом [2].

Діагностика

БАС є діагнозом виключення. Важливу роль відіграє електроміографія (ЕМГ), на голковій ЕМГ виявляються ознаки денервації та реінервації: фібриляції та позитивні гострі хвилі – ознаки активної денервації м'язових волокон; фасцикуляції – характерні для БАС, можуть бути в клінічно неуражених м'язах. Потенціали рухових одиниць (MUAPs) мають підвищену амплітуду, подовжену тривалість та поліфазність.

На стимуляційній ЕМГ оцінюємо функцію периферичних нервів: М-відповідь (СМАР): амплітуда знижена (через втрату аксонів), швидкість проведення збудження – в межах норми або злегка знижена (але не менше 70% від норми). F-хвилі: амплітуда знижена або випадає при значній загибелі мотонейронів, латентність подовжена. H-рефлекс: знижується або зникає при ураженні периферичних мотонейронів, блоки проведення

відсутні, що допомагає виключити демієлінізуючі нейропатії, такі як мультифокальна моторна нейропатія [1, 3, 5, 7].

Лікування

Етіотропної терапії БАС поки не існує. Єдині два схвалені препарати – **рилузол** (інгібітор глутаматної ексайтотоксичності) та **едаравон** (анти-оксидант) – демонструють уповільнення прогресії [6, 8]. Допоміжна терапія включає респіраторну підтримку (неінвазивна вентиляція), PEG при дисфагії, симптоматичне лікування спастичності, слиновиділення, депресії.

Прогноз

Середня тривалість життя після встановлення діагнозу становить 2–5 років, але при повільно прогресуючих формах можлива тривала ремісія. Прогноз гірший при бульбарному початку та швидкому темпі прогресії [2].

Висновки. БАС – складне мультифакторне захворювання з високим рівнем інвалідизації та летальності. Рання діагностика, мультидисциплінарний підхід і підтримувальна терапія залишаються основними засобами покращення якості життя пацієнтів. Подальші дослідження зосереджені на геннотерапії, антиагрегаційних стратегіях та імунотерапії.

Література:

1. Brooks B. R., Miller R. G., Swash M., Munsat T. L. El Escorial revisited: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. 2000. Vol. 1, No. 5. P. 293–299.
2. Brown R. H., Al-Chalabi A. Amyotrophic lateral sclerosis. *New England Journal of Medicine*. 2017. Vol. 377, No. 2. P. 162–172. DOI: 10.1056/NEJMr1603471.
3. de Carvalho M., Dengler R., Eisen A., et al. Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS. *Clinical Neurophysiology*. 2008. Vol. 119. No. 3. P. 497–503. DOI: 10.1016/j.clinph.2007.09.143.
4. Hardiman O., Al-Chalabi A., Chio A., et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Reviews Disease Primers*. 2017. Vol. 3. Article 17071. DOI: 10.1038/nrdp.2017.71.
5. Mills K. R. Neurophysiology in amyotrophic lateral sclerosis and other motor degenerations. *Oxford Textbook of Clinical Neurophysiology* / ed. K. R. Mills. Oxford : Oxford University Press, 2017. Chapter 22.
6. Miller R. G., Mitchell J. D., Lyon M., Moore D. H. Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND). *Cochrane Database of Systematic Reviews*. 2012. Issue 3. CD001447.

7. Preston D. C., Shapiro B. E. *Electromyography and Neuromuscular Disorders: Clinical-Electrophysiologic Correlations*. 4th ed. Philadelphia : Elsevier, 2021. P. 664.

8. Writing Group; Edaravone (MCI-186) ALS 19 Study Group. Safety and efficacy of edaravone in well defined patients with ALS: a randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *The Lancet Neurology*. 2017. Vol. 16. No. 7. P. 505–512.

DOI <https://doi.org/10.36059/978-966-397-522-1-87>

FEATURES OF IDENTIFICATION OF PERSONS KILLED DURING THE RUSSIAN FULL-SCALE INVASION OF UKRAINE

Lytynenko T. O.

Second-level (Master's) higher education applicant

Specialty 222 Medicine

International Humanitarian University

Sikyrynska M. E.

Second-level (Master's) higher education applicant

Specialty 222 Medicine

International Humanitarian University

*Scientific advisor: ***Lytynenko M. V.****

PhD,

Associate Professor at the Department of General Medical Sciences

International Humanitarian University

Odesa, Ukraine

The relevance of the work is associated with a sharp increase in the number of molecular genetic examinations of unidentified (unidentified) corpses compared to the peacetime period. The huge number of such requests is due to the high activity of hostilities, as a result of which it is not always possible to collect the bodies of the deceased immediately after the end of the combat clash (numerous violations of the laws of war by the aggressor). This has led to the emergence of types of human remains, cases of research of which are rare in world practice, as well as the emergence of certain features in the work of the expert [1]. Many specialists are involved in the process of identifying unknown deceased persons at its various stages: forensic medical experts, forensic experts – molecular geneticists, participants in the trial, witnesses and potential relatives