



Motoneuron betegséget utánzó MPSIII

*Gál Anikó, Bereznai Benjamin, Molnár Mária
Judit*

SE - Molekuláris Neurológiai Klinikai és Kutatási Központ



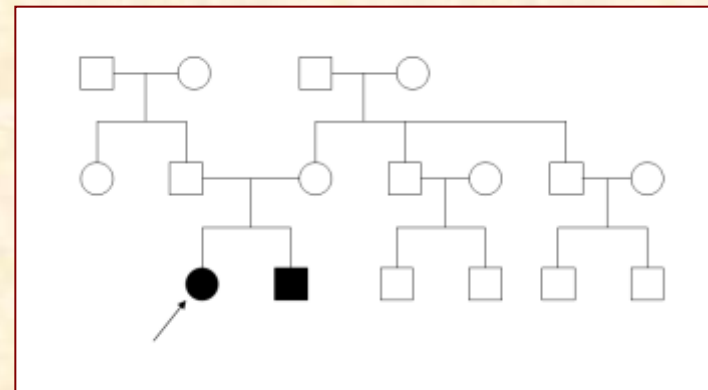
Anamnézis – tünetek I.

26 éves nőbeteg

- Dyscalculia
- 16 éves korától botladozik, egyre ügyetlenebbek a lábai – fokozott progressziót mutat
- Kéz- és hasizmai gyakran görcsölnek, gyakran lezsibbadnak

Családi anamnézis

- Apai nagyszülők korai halála
- Anya: Diabetes mellitus
- Öccse dyslexiás





Neurológiai status I.



- Kifejezett obesitas
- Extrem fokú progresszív spasticitas
- Medenceövi izmokban és a végtagövi izmokban súlyos paresis
- Fv-ban renyhe, av-ban élénk sajátreflexek, mo-on néma talp
- A vt-ban distalis típusú hypestaesia
- Anxietas, deprimált hangulat



Anamnézis – tünetek II.



20 éves ffi (az Öccs)

- Lassú mozgásfejlődés
- Súlyos dysgraphia és dyslexia – ezért az iskolából kimaradt
- Asthma bronchiale
- Mackós járás, megállást követően hátrafelé tesz 1-2 lépést
- Alsóvégtagi gyengeség



Neurológiai status II.



- Obesitas
- Distalisan az avt-ban hypotrophiás izomzat
- Kp. súlyos spasticitas
- Medenceövi izmokban és a végtagövi izmokban súlyos paresis
- Fv-ban renyhe, av-ban élénk sajátreflex, ko Babinski tendencia
- Ko distalis típusú hypestaesia



Laboratóriumi eredmények



	♀	♂
CK	349u/l	256u/l
Laktát terhelés	normális	-
Hormon vizsgálatok	Se ösztadiol szint alacsony	Női hormon kötőfehérje alacsony
Lumbalis liquor	normális	-
ENG	axonális neuropathia	axonális neuropathia
EMG	neurogén károsodás	neurogén károsodás
SEP	normál	-
MEP	megnyúlt corticospinalis latencia	-

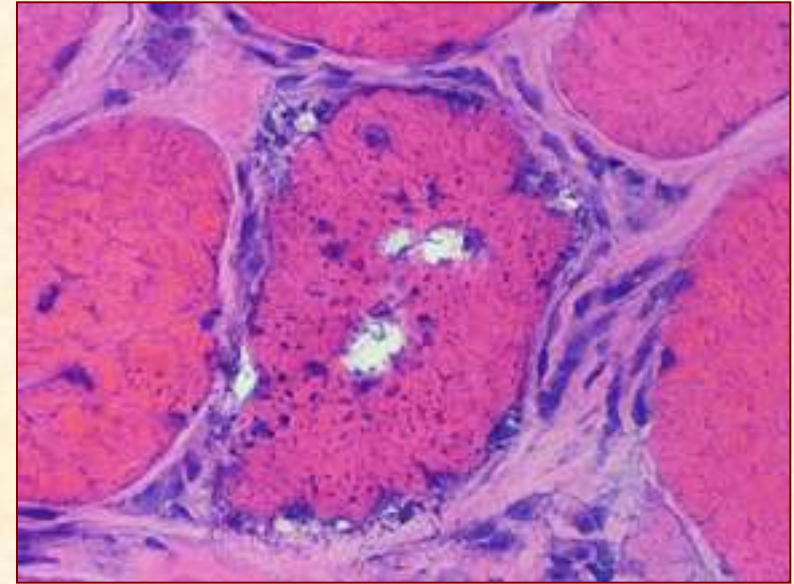


Izombiopszia



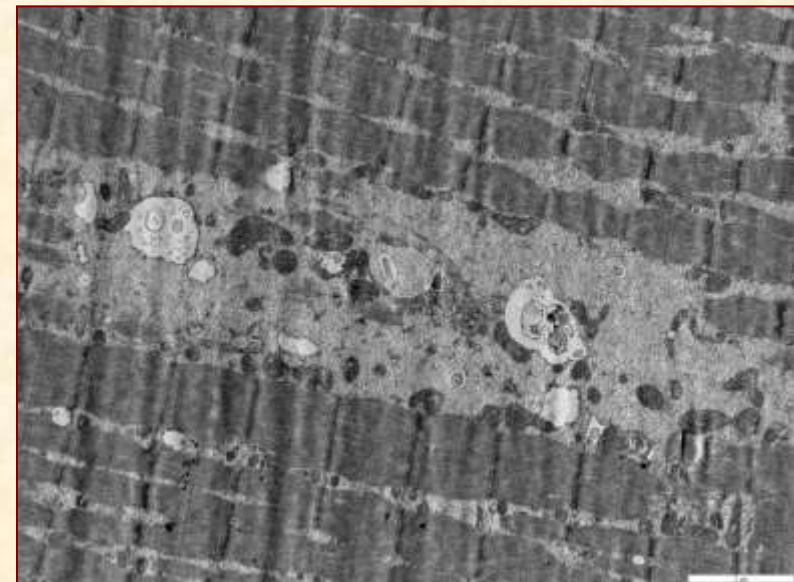
Fénymikroszkópia

- Kifejezett neurogén károsodás
- Endomysialis mononukleáris infiltráció
- Több izomrostban lizoszómális aktivitással rendelkező valuolák



Elektronmikroszkópia

- Membránnal körülvett glikogén illetve membranosus testeket tartalmazó vakuolák
- Subsarcolemmális plei- és megaklonális mitokondriumok





Speciális vizsgálatok I.



Fiatalkori motoneuron betegség??

β -hexozamidáz A szint meghatározása szérumból

	♀	♂
β-hexozamidáz A	normál	normál
β-hexozamidáz B	csökkent	csökkent
β-hexozamidáz A+B	normál	normál



HEXA gén genetikai vizsgálata



HEXA génben patogén mutáció nem igazolódott és biokémiaailag a heterozigóta status nem mutatható ki

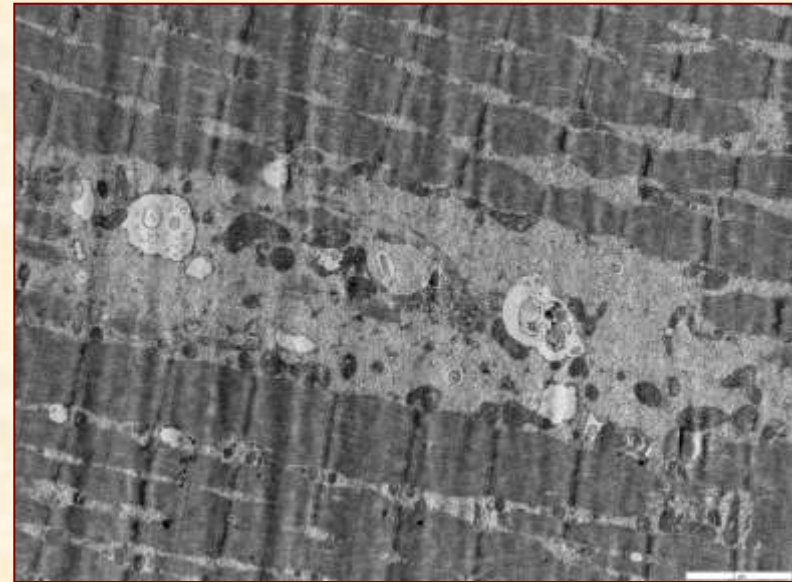


Izombiopszia



Elektronmikroszkópia

- Membránnal körülvett glikogén illetve membranozus testeket tartalmazó vakuolák
- Szubszarkolemmális plei- és megaklonális mitokondriumok





Speciális vizsgálatok II.



Vizeletből GAG ürítés meghatározása



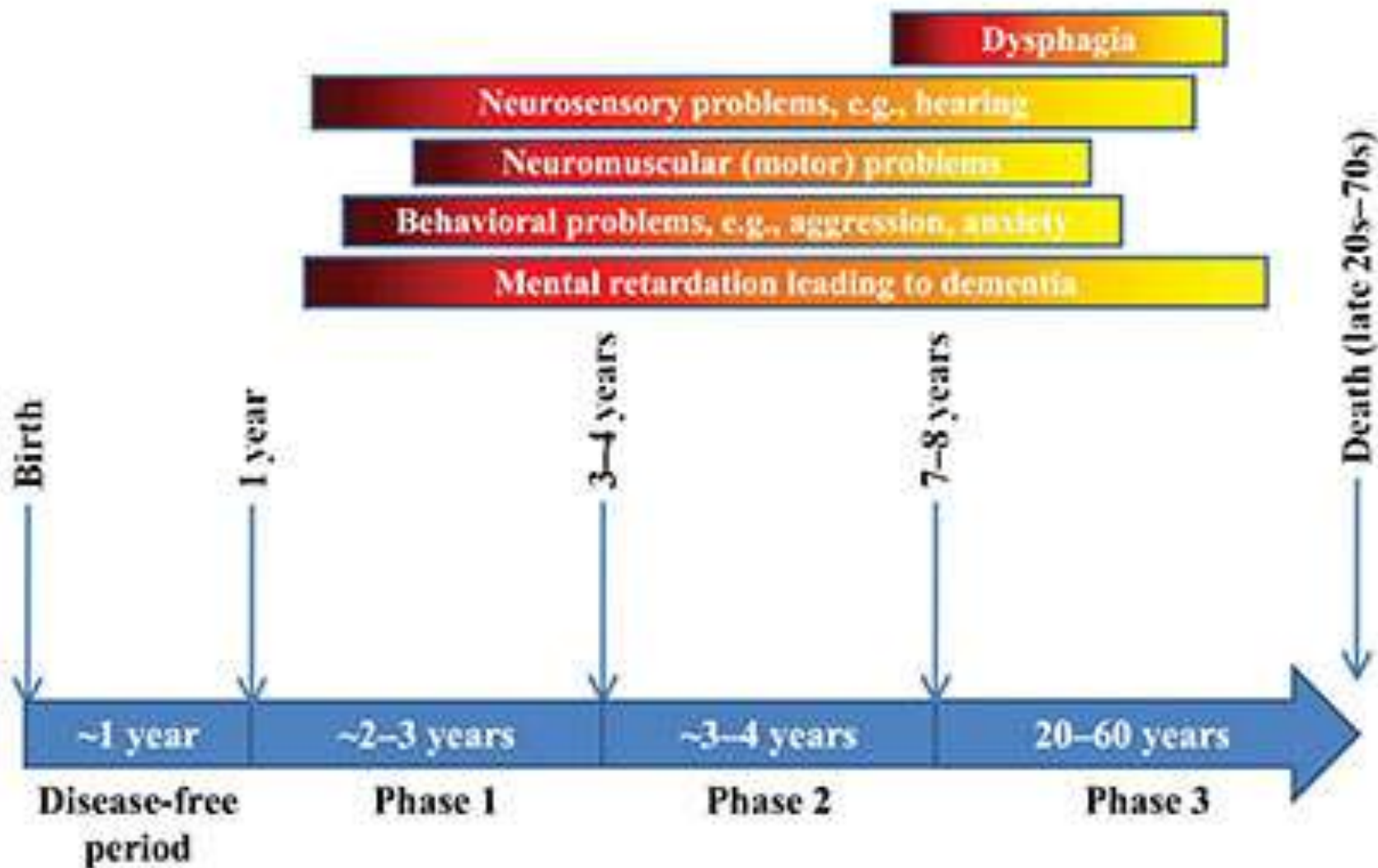
	♀	♂
Glukózaminoglikán (GAG)	8,8 (ref: 4,2-6,6)	5,4 (ref: 4,2-6,6)
GAG mintázat	Kb. 70% Heparánszulfát (ref 90% kondroitinszulfát)	Kb. 25% Heparánszulfát (ref 90% kondroitinszulfát)



MPSIII



Enzimaktivitások meghatározása fibroblastból
Heparánszulfát gén mutáció elemzés



Mild Severe



Következtetések



Betegek tünetei

- Meglassult motoros fejlődés
- Dyslexia, dysgraphia, dyscalculia – 6-8 évesen
- Spasticitas – pubertást követően
- Paresis
- Axonális neuropathia

Az MPSIII későbbi életkorban is kezdődhet
Motoros tünetek is dominálhatják a képet
mentális retardáció nélkül



Köszönöm a figyelmet!!

Elérhetőségünk:

+36-1-459-14-92

molneur@gmail.com

www.molneur.eoldal.hu

gal.aniko@med.semmelweis-univ.hu