امیروتروفیک لنزال اسکلوتروسیس یا بیماری کنی: گزارش یک مورد بیماری

علي اکبر طاهر اقدم، علي پاشاپور، سمیه مصطفایی، اليارصادی

تاریخ دریافت: 1392/01/20
تاریخ پذیرش: 1392/03/25

چکیده

بیماری کنی (ALS) یا اتروپی عضلانی تخاطع و پولیور (Kennedy disease) یک اختلال واژیتی به جنس مغلوب با شروع در برگزاری است که در اثر تکرار تری کوتولید سبزیونی آدنین-گوانین (CAG) ایجاد می‌شود. به علت هم‌روشی عضلانی این بیماری با سایر اختلالات نورمانکولار نظر ایموتروفیک لنزال اسکلوتروسیس (ALS) با اختلال عضلانی تخاطع (SMA) بیماری کنی کاهی اوقات انسجام تشخیص داده شده و پیشامدهای قرار نمی‌گیرد. در این گزارش آقای 56 ساله با تشخیص بیماری کنی اعماقی که به مدت سه سال با تشخیص ALS تحت درمان بوده است (Kennedy disease) یک مورد بیماری کنی (ALS)

کلمات کلیدی: ایموتروفیک لنزال اسکلوتروسیس (ALS)، بیماری کنی (Kennedy disease)

ملخصه

بیماری کنی از جمله بیماری‌های نورون محرک تحتانی همراه با درگیری یونایتی و زنگ‌کارکاری می‌باشد. از جمله علائم شایع این بیماری، ضعف هم‌روشی در اندام‌های تحتانی، نورام، زودرس، اختلالات تکلمی، دپس فاکشن بیشترین بار، کرامبها عضلانی و فاسیکولاسیون سیناها اندام‌های کراتین فسفیک‌زون (CPK) مطلوبت اکتاکوتوپوسیک و تست‌های زنگی در تشخیص بیمار کنی هستند. در این گزارش بیمار 56 ساله مراجعه می‌کند که به علت ضعف اندام‌های تحتانی، مشاهده و با توجه به مطلوبت انجام فرتین با تشخیص ALS تحت درمان بوده است. ناکافیت و پاناسی ناشی از درمان‌های مصرف مصرفی است (ریزوژول) (Riluzole) با شک نمایش درمانی گرفت، شکستن مصرف بیماری عللی در میان‌بندی و تشخیص مطرح شده گردید. در معاینه‌ها کاهش کم درد و حراز در اندام‌ها با نرمال بودن‌ها انرژی و موثر می‌دانست. شد.

مقدمه

بیماری کنی از جمله بیماری‌های نورون محورک تحتانی همراه با درگیری یونایتی و زنگ‌کارکاری می‌باشد. از جمله علائم شایع این بیماری، ضعف هم‌روشی در اندام‌های تحتانی، نورام، زودرس، اختلالات تکلمی، دپس فاکشن بیشترین بار، کرامبها عضلانی و فاسیکولاسیون سیناها اندام‌های کراتین فسفیک‌زون (CPK) مطلوبت اکتاکوتوپوسیک و تست‌های زنگی در تشخیص بیمار کنی هستند. در این گزارش بیمار 56 ساله مراجعه می‌کند که به علت ضعف اندام‌های تحتانی، مشاهده و با توجه به مطلوبت انجام فرتین با تشخیص ALS تحت درمان بوده است. ناکافیت و پاناسی ناشی از درمان‌های مصرف مصرفی است (ریزوژول) (Riluzole) با شک نمایش درمانی گرفت، شکستن مصرف بیماری عللی در میان‌بندی و تشخیص مطرح شده گردید. در معاینه‌ها کاهش کم درد و حراز در اندام‌ها با نرمال بودن‌ها انرژی و موثر می‌دانست. شد.

مکمله

بیماری کنی از جمله بیماری‌های نورون محورک تحتانی همراه با درگیری یونایتی و زنگ‌کارکاری می‌باشد. از جمله علائم شایع این بیماری، ضعف هم‌روشی در اندام‌های تحتانی، نورام، زودرس، اختلالات تکلمی، دپس فاکشن بیشترین بار، کرامبها عضلانی و فاسیکولاسیون سیناها اندام‌های کراتین فسفیک‌زون (CPK) مطلوبت اکتاکوتوپوسیک و تست‌های زنگی در تشخیص بیمار کنی هستند. در این گزارش بیمار 56 ساله مراجعه می‌کند که به علت ضعف اندام‌های تحتانی، مشاهده و با توجه به مطلوبت انجام فرتین با تشخیص ALS تحت درمان بوده است. ناکافیت و پاناسی ناشی از درمان‌های مصرف مصرفی است (ریزوژول) (Riluzole) با شک نمایش درمانی گرفت، شکستن مصرف بیماری عللی در میان‌بندی و تشخیص مطرح شده گردید. در معاینه‌ها کاهش کم درد و حراز در اندام‌ها با نرمال بودن‌ها انرژی و موثر می‌دانست. شد.

متغیر بیمار

بیمار مردی 56 ساله است که به شکایت شروع ضعف، اتروفی و 

استادیار گروه نورولوژی، بیمارستان امام رضا، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

استادیار گروه نورولوژی، بیمارستان امام رضا، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

رئیس یورنورولوژی، مرکز تحقیقات علوم اعصاب، بیمارستان امام رضا، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

زیردست یورنورولوژی، مرکز تحقیقات علوم اعصاب، بیمارستان امام رضا، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

432
بیماری‌هایی که با نفاس و یا ناهنجاری‌های ادراری که توسط سایر بیماری‌ها ناشی نبوده، می‌توانند با قطع عضلات رفتاری و درمان ناهنجاری‌های ادراری همراهاند.

**References:**


AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS OR KENNEDY’S DISEASE: A CASE REPORT OF A PATIENT WITH THREE YEARS OF MISDIAGNOSIS

Aliakbar Taheraghdam¹, Ali Pashapour², Somaiyeh Mostafaei³, Elyar Sadeghi Hokmabadi⁴

Received: 9 Apr, 2013; Accepted: 15 Jun, 2013

Abstract

Kennedy's Disease (KD) Bulbar and spinal muscular atrophy (BSMA) is an adult onset, X-linked, recessive disorder caused by expansion of a polymorphic CAG tandem repeat. Because Kennedy’s clinical symptoms overlap with some other neuromuscular disorders such as amyotrophic lateral sclerosis (ALS) or spinal muscular atrophies, KD sometimes is misdiagnosed or left unnoticed. Here we describe a case of Kennedy’s disease confirmed by genetic testing who had been diagnosed and treated with ALS for three years. We describe a 56-year-old man presented with progressive onset of lower limbs muscular atrophy, weakness, and fasciculations since five years ago. He also complained of instability and fatigue when walking. Since three years ago, he had difficulty in swallowing and talking. He denied any sensory symptoms and sphincter disturbances. On examination at disease beginning he had normal mental status, bilateral facial palsy, tongue atrophy and fasciculation. The patient had lower limb muscle atrophy with mild weakness. The deep tendon reflexes all were depressed and the plantar responses were abolished. There were no sensory and cerebellar signs. Neuroimaging didn't show any significant pathology. Electrodiagnostic examination (EDX) revealed neurogenic pattern with low compound muscle action potentials (CMAP) and acute and chronic denervation pattern in tested muscles, so the patient diagnosed with ALS and treatment started with Riluzole, six months ago we visited him again with new onset sensory symptoms of face and limb parenthesis. Sensory examination revealed mild impairment of pinprick and thermal senses at limbs although senses of vibration and joint position were normal. He had also perioral and facial fasciculations. Since patient's signs and symptoms progression was gradual with developing of sensory findings we questioned the initial diagnosis and reevaluate it later on, EDX study showed decreased lower extremities CMAP with absent F-wave and H-reflects. All sensory parameters were near absent. Genetic studies revealed an increased CAG repeat number (50 normal up to 34), confirming the diagnosis of Kennedy disease. KD is the most common disease which is confused with ALS and recognition of KD is important because its prognosis, natural history, family testing, and management is different from ALS so it is necessary to rule out KD in suspected male cases of ALS.

Keywords: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS), Kennedy’s Disease (KD)

Address: Neurology Department, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran
Email: somaiyehmostafaie@yahoo.com

SOURCE: URMIA MED J 2013: 24(6): 466 ISSN: 1027-3727

¹ Assistant Professor of Neurology, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran
² Assistant Professor of Neurology, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran
³ Resident of Neurology, Neuroscience Research Center (NSRC), Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran (Corresponding Author)
⁴ Resident of Neurology, Neuroscience Research Center (NSRC), Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran