

**Қ.А.Ясауи атындағы халықаралық қазақ-түрік
университеті**

СӨЖ

**Тақырыбы: Экстрапирамида
жүйесінің тұқым қуалайтын
аурулары.**

Қабылдаған: Алханов Ф.А

Орындаған: Абдулахов Е .

Тобы: ЖТД-612



Жоспар



I. Кіріспе

II. Негізгі бөлім

2.1 Паркинсон ауруы. Этиологиясы, патогенезі
клиникасы, емі.

2.2 Вильсон-Коновалов ауруы. Этиологиясы,
Патогенезі, клиникасы, емі.

2.3 Гентиштон хорейсы.

2.4 Қорытынды.

IV. Пайдаланылған әдебиеттер

Зерттеу сұрағы

Экстрапирамида жүйесінің қандай тұқым қуалайтын аурулары бар?

Зерттеу мақсаты

Экстрапирамида жүйесінің тұқым қуалайтын аурулары жайлы ,толық әрі нақты мәлімет беру

Кіріспе

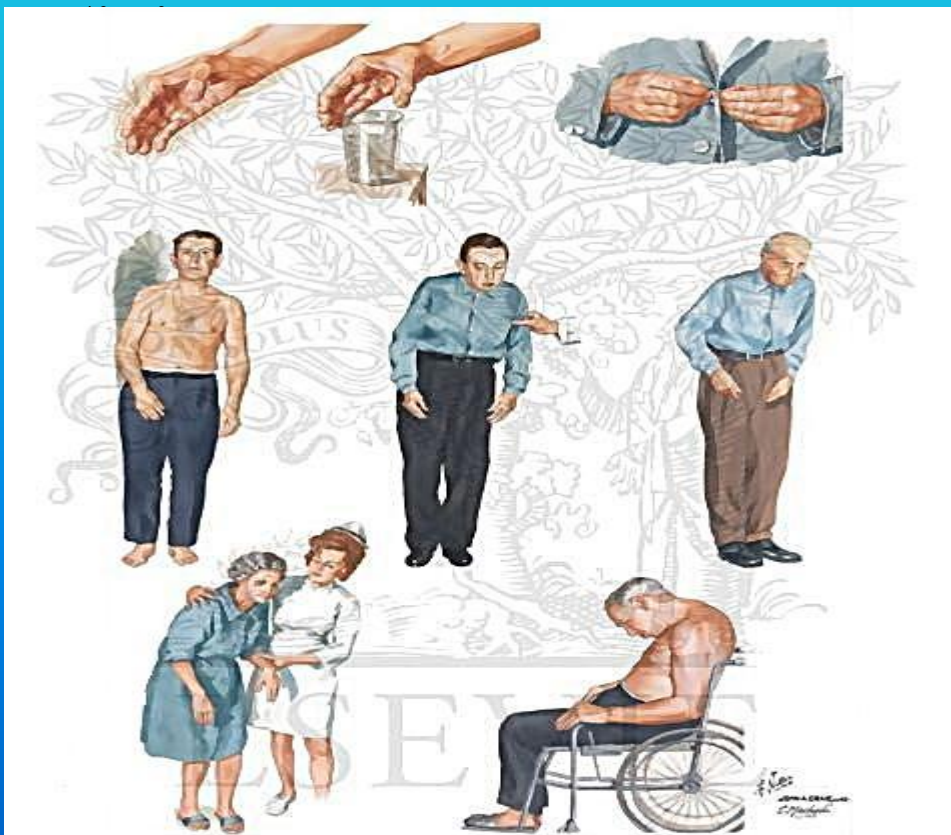
Экстрапирамида жүйесі немесе стриополлидарлы жүйе көптеген сақиналы байланыстармен, түрлі ауыспалы деңгейлері бар күрделі өзін өзі басқаратын жүйе.

Қызметтері;

1. Күрделі автоматтандырылған қимылдарды басқару.
2. Өзін-өзі сақтаудағы инстинктивті қимылдау.
3. Анық мимикалық қимылдарды қамтамасыз ету.
4. Пластикалық тонусты басқару.

Паркинсон ауруы

Паркинсон ауруы- қимыл қозғалыстың баяулауымен, бұлшықет ригидтілігімен және тыныштықтағы тремор (діріл) мен көрінетін жүйке жүйесінің дегенеративті ауруларының



Ригидность

Повышение тонуса мышц по пластическому типу («пластическая восковая гибкость»)



- **Эпидемиологиясы.** Ауру жер шарындағы 100000 адамның 60-140 жиілігімен кездеседі. Жас үлкейген сайын оның жиілігі де арта түседі. Статистикаға сүйенсек паркинсонизммен 60 жасқа дейінгі адамдардың 1% ауырады. Ер адамдар әйелдерге қарағанда жиірек ауырады.
- Паркинон ауруының негізінде мидағы қара субстанция (черная субстанция) нейрондарының азаюы және ондағы Леви денешігінің құрылуымен байқалады.

Таблица 1. Эпидемиология болезни Паркинсона

Страна	Год наблюдения	К-во больных на 100 000 населения	Мужчины/женщины	Авторы исследований
Европа				
Италия	2001	229,3	0,98/1	Totaro R. и соавт. [15]
Испания	1995	220,6	1,08/1	Errea J.M. и соавт. [14]
Болгария	2001	169,8	–	Milanov I. и соавт. [12]
Шотландия	1984	164,2	–	Mutch W.J. и соавт. [9]
Эстония	2002	152	1,01/1	Taba P. и соавт. [19]
Англия	2001	148	–	Porter B. и соавт. [20]
Англия (Лондон)	1997	128	1,16/1	Schrag A. и соавт. [16]
Швеция	2007	112	1,15/1	Linder J. и соавт. [5]
Россия (Республика Башкортостан)	2007	68,6	–	Байтимеров А.Р. [1]
Россия (Краснодарский край)	2008	22,6	0,7/1	Похабов Д.В. и соавт. [2]
Азия				
Южная Корея	2001	374	1,84/1	Seo W.K. и соавт. [13]
Китай	1992	119	–	Wang S.J. и соавт. [10]
Япония	1992	117,9	0,46/1	Kusumi M. и соавт. [4]
Северная Америка				
США (штат Небраска)	1999	329,3	–	Strickland D. и соавт. [17]
Канада (штат Альберта)	1984–1989	244	1,03/1	Svenson L.W. и соавт. [18]
Канада (штат Британская Колумбия)	1998	125	1,16/1	Lai B.C. и соавт. [21]
Австралия				
Австралия	2004	104	–	Metha P. и соавт. [11]
Африка				
Тунис	1985	43	–	Okubadejo N.U. и соавт. [8]
Ливия	1982	31,4	–	Okubadejo N.U. и соавт. [8]
Того	1995	20	–	Okubadejo N.U. и соавт. [8]
Нигерия	1982	10	–	Okubadejo N.U. и соавт. [8]
Эфиопия	1986	7	–	Okubadejo N.U. и соавт. [8]

Этиологиясы

Тұқым қуалаушылық, аутосомды доминантты түрде кездеседі.

Жүйке жүйесінің жедел және созылмалы инфекциясынан кейін пайда болуы мүмкін (мысалы кенелік немесе басқа энцефалиттер)

Ми қанайналымының жедел және созылмалы бұзылыстары.

Жүйке жүйесінің травмасы немесе ісіктері (обыр).

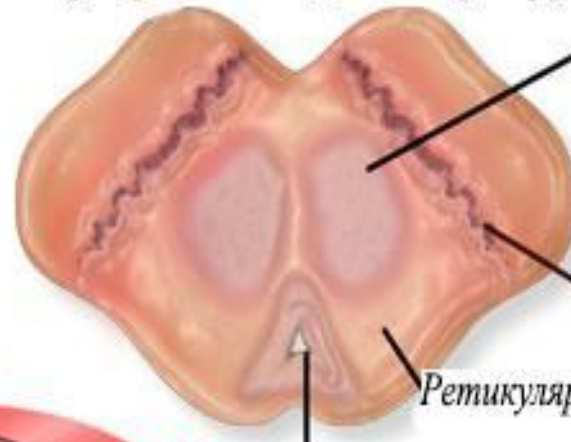
Сонымен қатар паркинсонизм кейбір дәрілерді ұзақ тоқтатпай қабылдаудан пайда болуы мүмкін. Оған фенотиазинді топтағы дәрілер (аминазин, трифтазин), метилдофа, кейбір наркотикалық заттар жатады.

Патогенезі:

Негізгі патогенетикалық звено, экстрапиримидті жүйедегі дофамин алмасудың бұзылуы. Дофамин бұл қозғалыс актілеріне көмекші және медиаторлы функцияны атқарады, оның негізгі түзілетін орны қара субстанция (Substantia nigra). Қара субстанция қызметі бұзылған кезде, бас ми қыртысындағы экстрапирамидалық жүйенің және corpus striatum жіберген сигналдарды жұлынның алдыңғы мүйізіне жетпейді. Сонымен қатар, сол уақытта жұлын алдыңғы мүйізіне бозғылт дене (pallidum) және қара субстанцияның ингибирлеуші импульстері келіп тұрады. Нәтижесінде жұлындағы альфа және гамма мотонейрондар циркуляциясы белсеніп, альфа белсенділігі басым бола бастайды. Бұл экстрапирамидалық ригиттілікті тудырады.

Паркинсон ауруы

Ауырғанға дейін (сау)



Қара субстанция

Паркинсон ауруы кезінде



KazMedic.kz

Патоморфология. Паркинсон ауруында негізгі патологоанатомиялық бұзылыстар қара субстанцияда және бозғылт денешікте дегенеративті өзгерістер мен жүйке жасушаларының өлуі байқалады. Өлген жасушалар орнында глиальдік элементтер немесе бос орын қалып қояды.

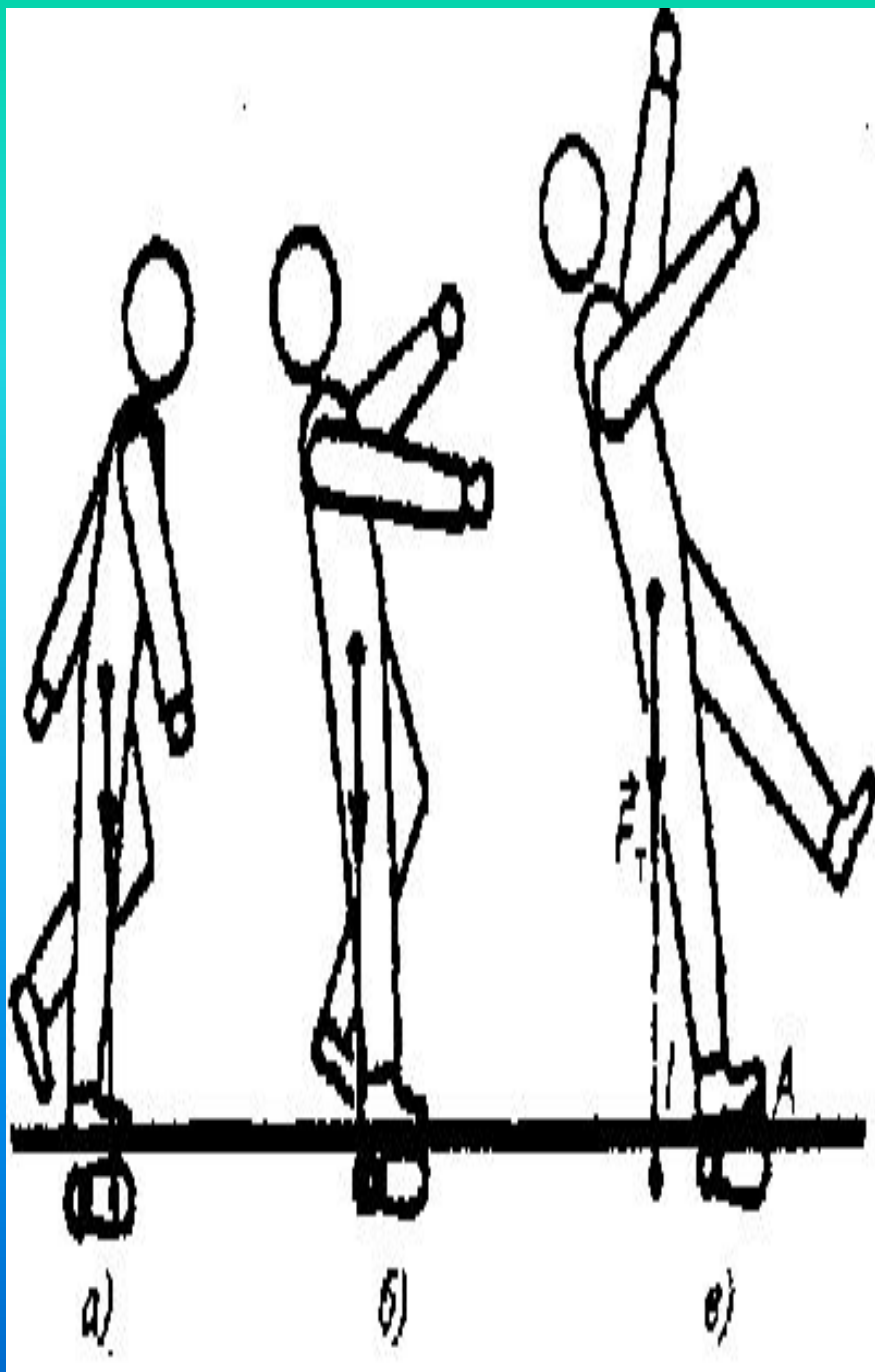
Паркинсон ауруының клиникалық көрінісі



- Негізгі клиникалық көрінісі *акинетико-ригидті* немесе *гипертонико –гипокинетикалық синдромдармен* көрінеді. Ол өз кезегінде келесідей триададан тұрады: олиго-, барикинезия, бұлшықет ригидтілігі, тремор.
- Науқаста өзіндік бүгілген поза пайда олады: басы және денесі алға қарай еңкейген, қолдары шынтақ, қәрі жілік-білезік және фалангалық буындарда бүгілген. Сөйлеуі ақырын, монотонды, модуляциясыз, сөздің соңында ақырындап өшіп қалады (затухание). Жүру кезінде қолды қалыпты сілтеп жүру қасиеті жоқ (ахейрокинез).



- **Постуральді тұрақсыздық** – жүру және қозғалу кезінде ауырлық орталығын (центр тяжести) ұстау шектеледі. Жиі пропульсия –дене қалыпын түзету үшін алға жүгіруге бейім болады. Егер мұндай науқасты сәл алға немесе артқа қарай итеріп қалатын болса, ол сол жаққа қарай өз ауырлық центрін қуып жету үшін, құламас үшін жүгіре жөнеледі. Мұндай жағдайлар отырғанда, басын артқа шалқайтқанда да көрінеді.
- Бұлшықет тонусын зерттегенде бұлшықет антогноисттердің тонусы жоғарылағандықтан қарсыласу байқалады. Мысалы, жастықсыз жатқан науқастың басын қолымызбен көтеріп ұстап тұрып, бірден жіберіп қалсақ, бас төсекке өте баяу түрде түседі. Мұны «ауалы жастық феномені» деп (феномен воображаемой подушки) деп атайды.



- *Діріл (тремор)* – Паркинсонизмге тән көріністердің бірі. Әрдайым болатын, ретсіз, санамен реттелуге бағынбайтын, қол, бет бұлшықетінің, бас және төменгі жақтың, тілдің тыныштық кезінде дірілдеуімен көрінеді. Тремор жүру кезінде және басқа да белсенді қозғалыс кезінде жоғалады. Діріл жиілігі 4-6 рет секундына. Дірілдеу мазасыздану, уайымдау кезінде күшейе түсіп, бірақ ұйқы кезінде жоғалады.
- Жоғарыда келтірілген белгілермен қоса баяу ойлау, әрекетсіздік, енжарлық құбылыстары (брадипсихия), сондай-ақ бір айтқан тілегін немесе ренішін әлденеше рет қайталау, айтқанынан қайтпау (акай-рия) байқалады.

Паркинсон ауруының ағымы. Прогрессирлеуші болып келеді. Ауру бас кезінде біржақты ғана көріністері байқалады. Уақыт өте келе олар екіжақты түрде, жиі көріне бастайды.

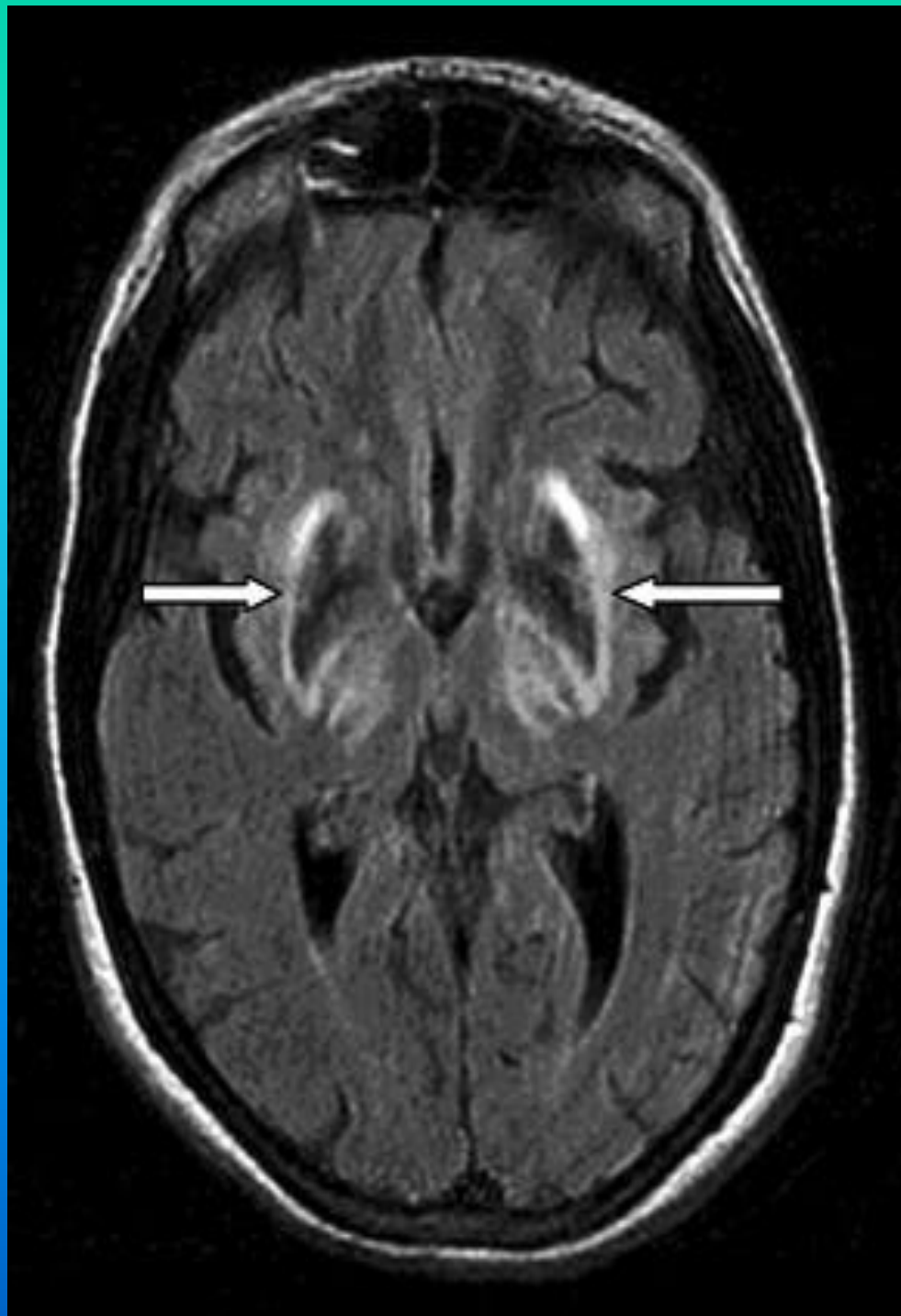
Паркинсон ауруының емі

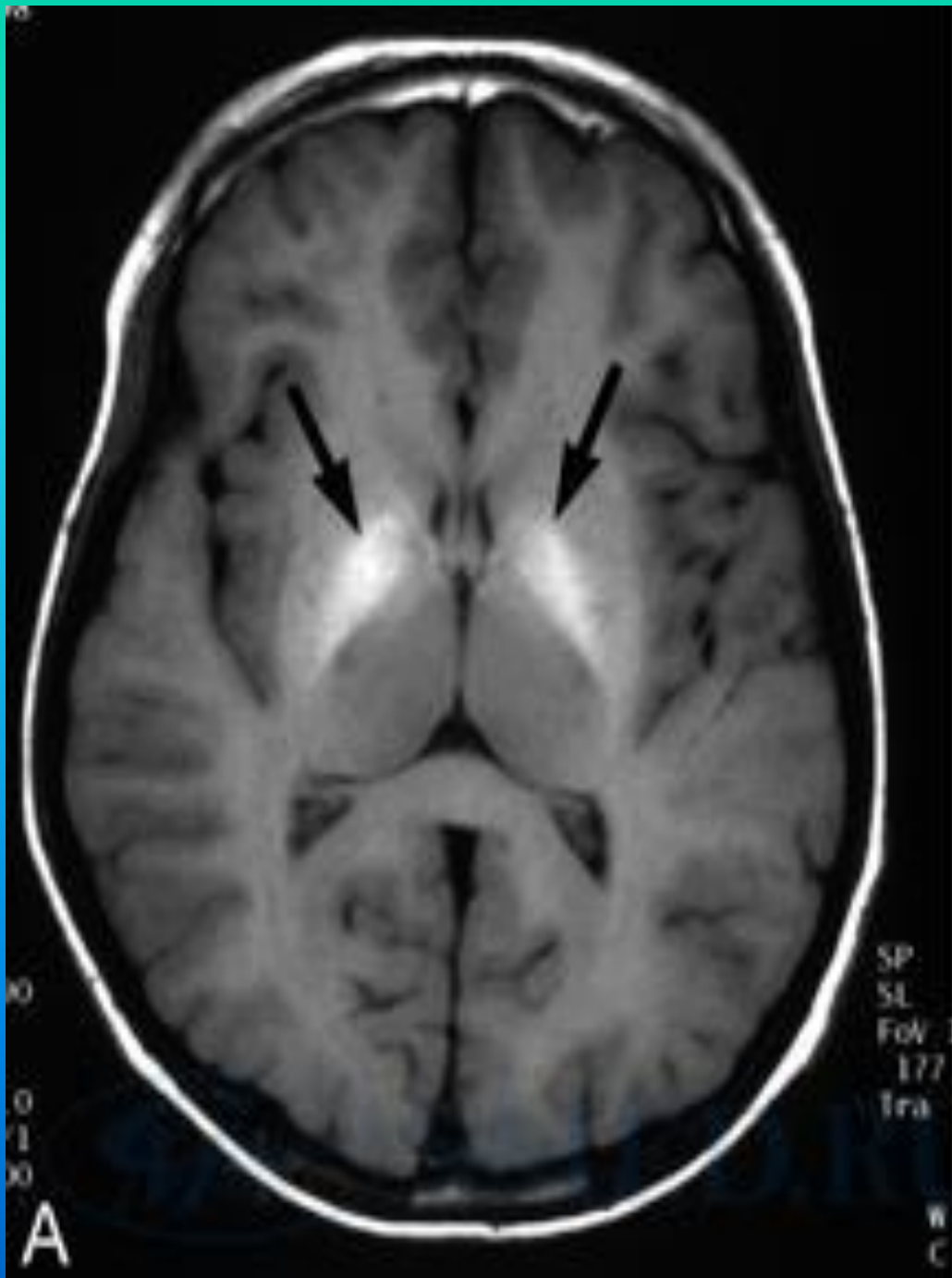
- Дер кезінде басталған ем, аурудың ағымын баяулата алады. Дерттің соңғы сатыларында ем нәтижесі азая түспек.
- Паркинсон ауруының бастапқы кездерінде дофаминдік рецептор агонистері (бромокриптин, пирибедил), амантадин, моноаминоксидаза В селективті ингибиторлары (селегилин), антихолинэстераздық препараттар (циклодол) беріледі.
- Қазіргі уақытта паркинсонизм айқын клиникалық көрінісі бар кезінде леводопа препаратына мән беріледі. Бұл препарат ОЖЖ түскеннен кейін, базальді ганглийлердің қалыпты функциясы үшін қажетті дофаминге декарбоксилденіп өз әсерін көрсетеді. Көпшілік жағдайда леводопаны декорбаксилаза ингибиторларымен бірге комбенирленген түрде тағайындайды. Мұндай жағдайдың артықшылығы леводопа мөлшерін азайтып, оның жана әсерін алдын алуға мүмкіндік береді.

Вильсон-Коновалов ауруы

Бұл аурумен дүние жүзінде 100000-ға таяу адамдар ауырады (Scheinweg Н., 1988). Оны кейде созылмалы "мыс токсикозы" деп атайды. Ауру аутосомды-рецессивтік түрде тұқым қуалайды. Аурудың клиникалық белгілері білінбейтін патологиялық геннің гетерозиготтық иелері орта есеппен 1:200 мөлшерін құрайды. Ол бауырда мыстың мөлшері азайғанда пайда болатын церуллоплазмин кемістігіне байланысты. М.Н. Shokeir және D.S Shereffer (1969) церуллоплазминнің мысты ферментативтік жолмен мысы бар ферменттерге, мысалы, цитохромоксидазаға, тасымалдауға қатысу мүмкіндігі туралы жорамал жасады.

- Балалар әдетте дені сау болып туады. Өз құрбыларынан ерекшеленбей, 5 жасқа дейін қалыпты жағдайдағыдай дамып, өмір сүреді. Ауру 6 мен 50 жас аралығында білінеді де, вирустық гепатит түрінде бозбалаларда жиі айқындалады.
- Бауырда мыс алмасуының бұзылуы бауыр зақымдануына және порталдық гипертензия пайда болуына ықпал жасайтын аралас модулярлық циррозға себепші болуы мүмкін. Мыс әр түрлі ағзалар мен тканьдерде, әсіресе ми мен көз мөлдір қабына жиналады. Мыстың көз мөлдір қабына жиналуынан Кайзер-Флейшер сақинасы байқалады





Вильсон-Коновалов ауруының бес түрлі негізгі көріністері ажыратылады:

1) Неврологиялық өзгерістер бауыр зақымдануы симптомдарымен білінетін құрсақтық;

2.Көбінесе хорей типті ырғақсыз гиперкинездердің, яғни постуралдық тонус бұзылуының жиірек полиморфты эпилептикалық ұстамалармен қабаттасатын ригидті-гиперкинездік;

3)Аяқ-қол дірілдеуі, акинезия мен сіреспе қатар үдей күшейетін діріл-ригидтік;

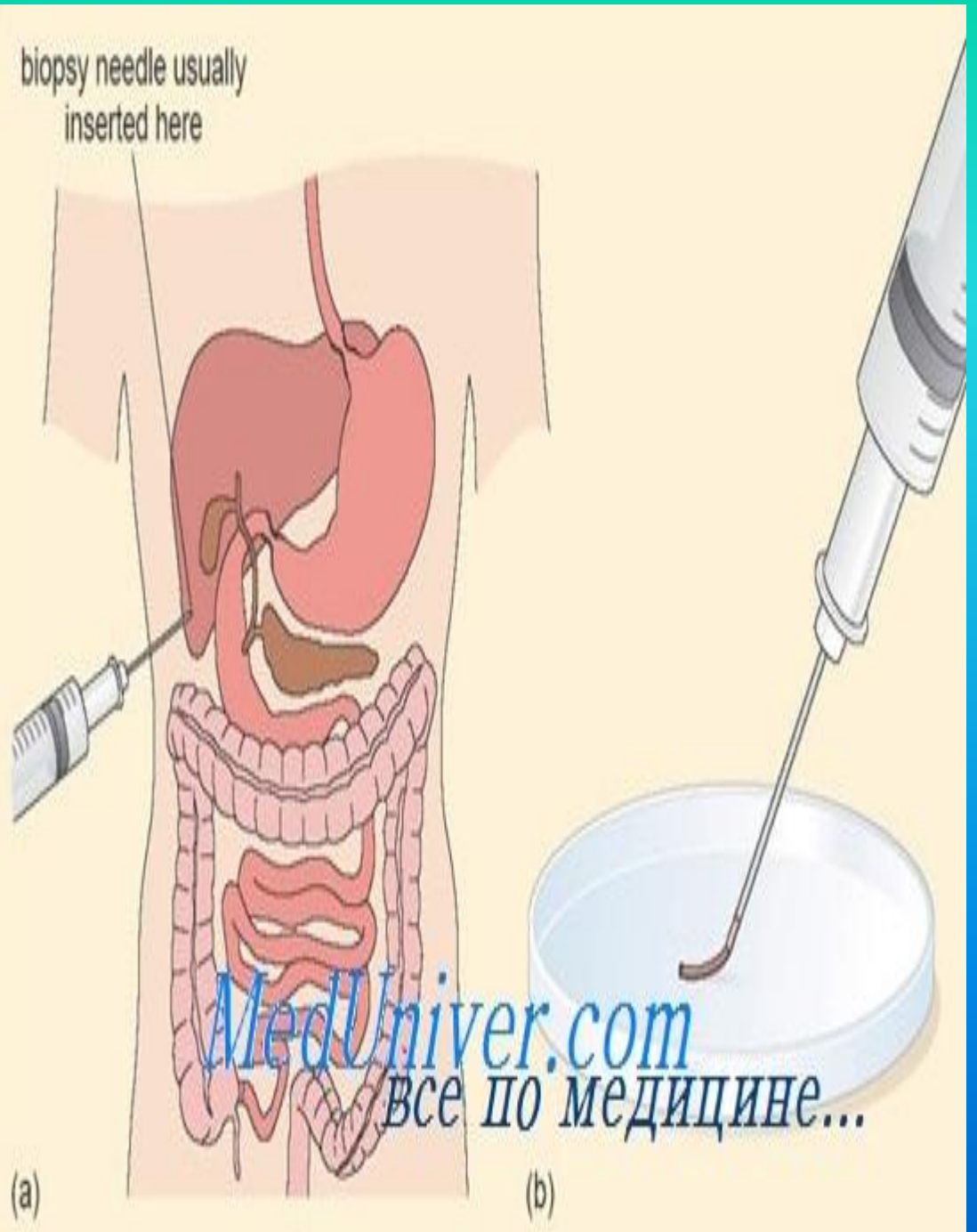
4) Бас, кеуде және аяқ-қолға кең тараған дірілге соңынан бұлшық ет ригидтігі қосылатын дірілдік ;

5.Экстрапирамидтік пен пирамидтік бұзылымдар, интеллектің өрескел төмендеуімен бірге эпилепсиялық талмалар түрінде білінетін экстрапирамидті қыртыстық.

Диагноз тиісті клиникалық көріністер мен қан сарысуында церуллоплазмин мөлшерінің төмендеуін (қалыпты жағдайда — 1,65—2,3 ммоль/л) ескере отырып қойылады.

1. ЖҚА
2. ҚБА
3. Бауыр биопциясы
4. Генетикалық зерттеулер

<http://dolgojit.net/bolezn-vilsona-konovalova.php>



Емдеу. Бұл ауру дер кезінде анықталған жағдайда тиісті дезинтоксикациялық мыс шығаратын ем тағайындалады. Мыс шығаратын емдік шаралар әдетте Д-пенициламинді (капсула және таблетка түрінде 0,15 және 0,25 г) қабылдаудан басталады. 6 жастан асқан балаларға күніне 1 рет 0,25 г тағайындалады, Бір ай бойы емделгенде дене қызуының көтерілуі, **бөртпелер, гранулоцитопениялар, тромбоцитопениялар** түрінде білінетін аллергиялық реакциялар болуы мүмкін. Мұндай жағдайда аллергиялық реакциялардан құтылу үшін 20—30 мг мөлшерінде бір апта бойы преднизолон тағайындалады. Д-пенициламинді пайдалану керемет нәтиже береді. Сырқат өзін-өзі күте алатын жағдайға жетеді, ал кейде оқуы мен жұмыс істеуіне де мүмкіндік пайда болады.

- Ауруды емдеу шаралары өмір бойы жүргізіледі (Sheinberg H., 1988).
- Ю.Н. Савченко мен әріптестері (1989) гепатоцеребралдық дистрофияны **финлепсинмен** емдеуді ұсынды. Бұл препарат күніне 2—3 рет 400—600 мг-нан қабылданады. Орта есеппен 12—20 күннен кейін оңтайлы нәтиже біліне бастайды. Кейіннен сырқаттардың жағдайы тұрақтанғандықтан, емді одан әрі жалғастыру үшін үйіне жіберіледі.

Гентингтон хореясы

- **Гентингтон хореясы** 1872 жылы суреттелген. Мутанттық гені жоғары пенетрантталған аутосомды-домиканттық түрде тұқым қуалайды.
- **Патоморфологиялық көрінісі** құйрықты ядро, қауыз (скорлупа), клеткаларында, аз деңгейде үлкен жарты шардың қыртысты клеткаларында дегенеративтік өзгерістер түрінде білінеді.
- Аурудың патогенезі тотықтырушы метаболизмнің өрескел өзгеруіне байланысты.

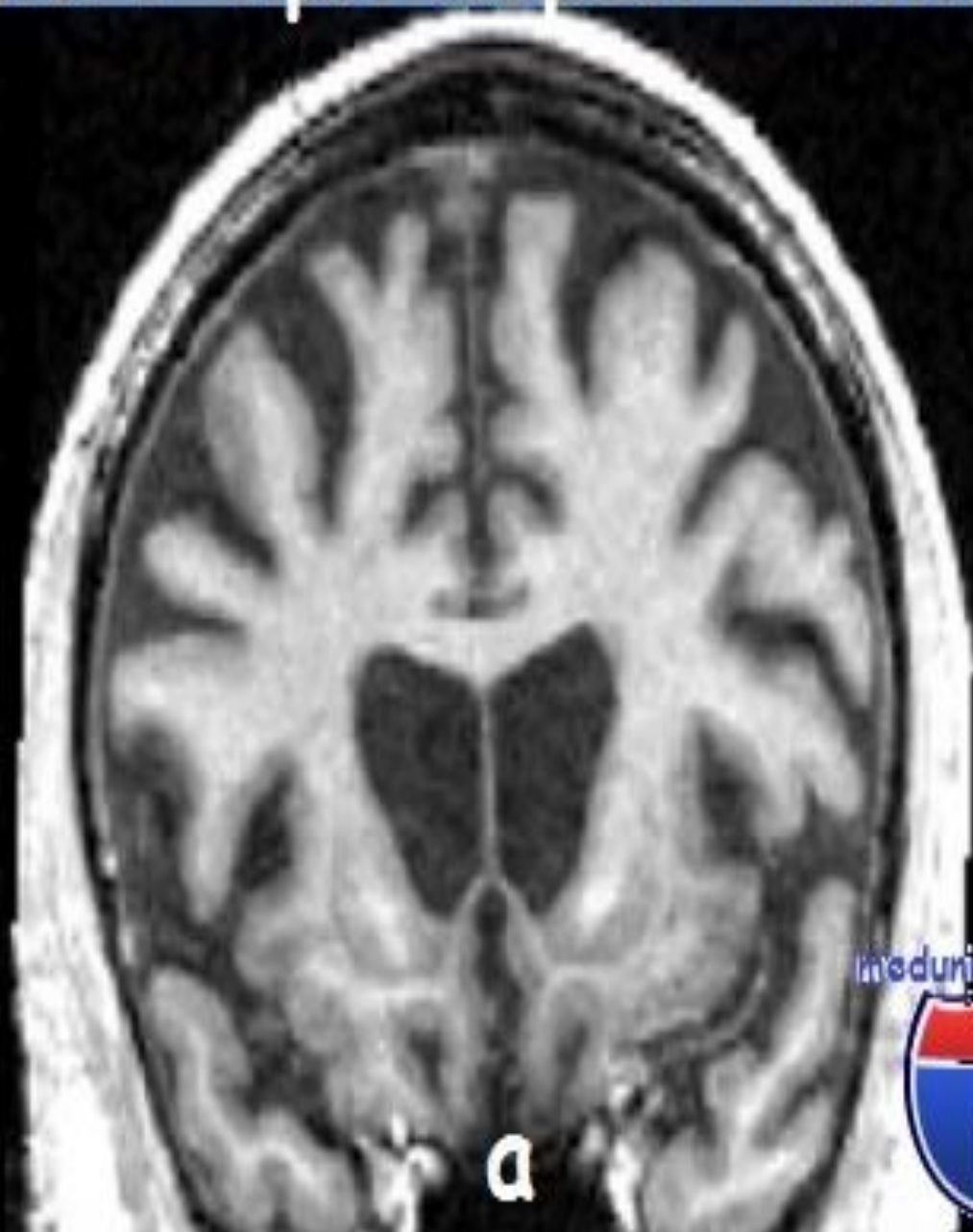
- **Клиникасы.** Ауру 25 жастан асқанда басталып, үдемелі түрде күшейе түсетін бытыраңқы хоррея тәрізді және атетоидты жыбырлаулар мен психикасының төмендеуі түрінде білінеді. Бет те, тіл де, аяқ та, қол да жыбырлайды. Сырқаттар ақырын билеңкіреп жүреді, басын бір жағына қисайтады, оқтын-оқтын саусақтарын тарбитады. Бұлшық ет тонусы жиі төмендейді. Аурудың дамуымен қатар психикалық бұзылымдар (сыни көзқарастың төмендеуі, масаттану, зейінділік бұзылуы) үдей түседі.





МРТ при хореи Гентингтона (а) и в

норме (б)



meduniver.com



- Емдік шаралар негізінен гиперкинездерді азайтуға бағытталады. Ол үшін **транквилизаторлар** (оксимидин, элениум, триоксазин), **нейролептиктер** (аминазин, трифтазин), **барбитураттар** қолданылады. Соңғы жылдары қыртыс асты түйіндеріне стереотаксистік операциялар жасауға әрекет жасалуда.

**Пайдаланылғ
ан
әдебиеттер**

1. Google, kz.
2. KazMedic.kz
3. <http://kazmedic.kz/archives/2275>
4. <http://dolgojit.net/bolezni-vilsona-konovalova.php>

Смағұл Қайшыбаев. Неврология 2-том 292 бет.

