

Спинальные амиотрофии



Определение



- Наследственное прогрессирующее нервно-мышечное заболевание, основным механизмом развития клинических признаков которого связан с прогрессирующей дегенерацией мотонейронов передних рогов спинного мозга, что в первую очередь выражается в атрофии проксимальных мышц конечностей





- **Тип наследования:**
Аутосомно-рецессивный.

- **Гены, ответственные за развитие заболевания:**

Ген **SMN** (survival motor neuron gene) расположен на хромосоме 5 в регионе 5q13.2 и представлен двумя высокогомологичными копиями (теломерной - SMNt и центромерной - SMNc). Содержит 9 экзонов.

ЭТИОЛОГИЯ И ПАТОГЕНЕЗ



- Причины возникновения и механизмы развития наследственных амиотрофий изучены не до конца. В целом амиотрофии обусловлены повреждением нервных клеток спинного мозга, их отростков и спинно-мозговых нервов. В результате прогрессирования процесса постепенно развиваются параличи, нарушаются функции соответствующих мышц, снижение их электровозбудимости. Атрофические процессы затрагивают все структуры мышечного волокна.

Классификация



1. *Спинальная амиотрофия тип I (болезнь Верднига-Гоффмана)*
2. *Спинальная амиотрофия тип II (болезнь Эмери-Дрейфиса)*
3. *Спинальная амиотрофия тип III (болезнь Кюгельберга-Веландер)*
4. *Спинальная амиотрофия тип IV (взрослая форма)*

САМ I (болезнь Верднига-Гоффмана)



- Развивается в первые шесть месяцев жизни и характеризуется тяжелым злокачественным течением. Признаком заболевания, заметным еще во внутриутробном периоде, можно считать слабое шевеление плода. В неонатальном периоде отмечается выраженная мышечная гипотония, гипотрофия с преимущественным поражением проксимальных мышц, угасание сухожильных рефлексов, фибриллярные подергивания мышц языка и пальцев кистей. Дети никогда не держат голову и не переворачиваются. Отмечается своеобразная поза ребенка («поза лягушки»).



СМН II (болезнь Эмери-Дрейфуса)



- Характеризуется более поздним началом (от 6 до 18 месяцев) и менее злокачественным течением. Для больных характерен период нормального раннего развития: больные удерживают голову, самостоятельно садятся, однако, самостоятельно не ходят. Для этой формы заболевания характерны фасцикулярные подергивания кистей, языка, плечевого и тазового пояса, тремор кончиков пальцев вытянутых рук, контрактуры в суставах и деформации позвоночника. Продолжительность жизни больных увеличена по сравнению с 1 типом болезни и в среднем составляет 10-12 лет.



Рисунок 8. Ребенок Б., 7 лет. Д-з: спинальная амиотрофия 2-го типа (Эмери — Дрейфуса)

САМ III (болезнь Кугельберга-Веландер)



- Возникает в широком возрастном диапазоне от 18 месяцев до 20 лет. Наиболее часто первые признаки болезни появляются в возрасте 2-7 лет в проксимальных группах мышц тазового пояса. Больные начинают испытывать трудности при ходьбе, беге, подъеме по лестнице и из положения на корточках. В этот период клинические проявления заболевания имеют значительное сходство с таковыми при прогрессирующей мышечной дистрофии Беккера. Сходство дополняется возникновением у 18-25% больных этим вариантом САМ псевдогипертрофий икроножных мышц, а также выраженного лордоза в поясничном отделе позвоночника. Поражение проксимальных отделов рук и плечевого пояса возникают спустя несколько лет после начала заболевания. Также как и для 2 типа характерно возникновение фасцикулярного тремора кистей, фасцикуляций различных мышечных групп и деформация грудной клетки.

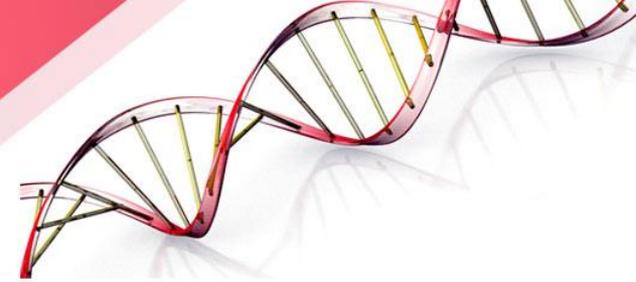


САМ IV (взрослая форма)



- Медленно прогрессирующее заболевание, имеющее начало в большинстве случаев после 35 лет, значительно не влияет на продолжительность жизни. Спинальная амиотрофия IV типа характеризуется слабостью проксимальной мускулатуры, фасцикуляциями, снижением сухожильных рефлексов, приводит к неспособности ходить самостоятельно. На электромиограмме выявляются специфические признаки поражения передних рогов спинного мозга в виде формирования "ритма частотола" - спонтанной ритмической активности. При морфологическом исследовании биоптатов мышечных волокон выявляются атрофированные и гипертрофированные волокна 1 и 2 типа. Характерным признаком является скопление мелких круглых волокон, чередующиеся с гипертрофированными волокнами ("пучковая" атрофия). При патоморфологическом изучении выявляется набухание, сморщивание или атрофия мотонейронов передних рогов спинного мозга, а в ряде случаев ядер черепно-мозговых нервов.

Дифференциальная диагностика



- Миопатии
- Острая форма полиомиелита
- Врожденные миотонии
- Атоническая форма ДЦП
- Наследственные патологии обмена веществ

Диагностика



Важным является сбор данных о возможном наличии признаков заболевания у кого-то из семьи, что может натолкнуть врача на мысль о наследственной природе заболевания.

Для подтверждения диагноза врач назначает:

- ЭНМГ (электронейромиография): датчики на коже фиксируют прохождение нервного импульса. Метод позволяет определить, с чем связаны двигательные нарушения;
- биопсию мышц: для исследования иглой берется маленькая часть мышцы;
- МРТ (магнитно-резонансная томография) головы: для исключения другой патологии (метод позволяет послойно изучить строение любой части организма);
- генетический анализ (исследование строения хромосом, поиск генетических мутаций) — является методом, подтверждающим диагноз.

Лечение



Методов или препаратов, воздействующих на причину заболевания, на данный момент нет.

Применяются методы, способствующие улучшению питания нервной системы:

витамиотерапия;

- ноотропы (препараты, улучшающие питание мозга);
- массаж;
- лечебная физкультура.