

Тұқым қуалаушылық жүйке- бұлшықет аурулары

Кіріспе

- Нерв-бұлшықет аурулары тұқым қуалайтын аурулардың ең жиі кездесетін түрі. Негізінде жұлынның алдыңғы мүйізінің перифериялық нервтердің, және қаңқалық бұлшықеттердің генетикалық зақымдануы жатыр. Бұл топқа прогрессирлеуші бұлшықеттік дистрофиялар; неврогенді және жұлындық амиотрофия; пароксизмальді миоплегияның әр-түрлі формалары; миотония, және миостения кіреді.

Тұқым қуалайтын жүйке-бұлшықет аурулары

- Біріншілік үдемелі бұлшықет дистрофиясы (Эрб-Роттың юневильді түрі, Дюшеннің псевдогипертрофиялық формасы, Ландузи-Джериннің иық-жауырын-беттік формасы, Беккердің прогрессирлеуші бұлшықет дистрофиялары)
- Екіншілік үдемелі бұлшықет дистрофиясы (Шарко-Маридің невральді амиотрофиясы, Вердниг-Гоффманның спинальді амиотрофиясы, Кугельберг-Веландердің, Оппенгеймнің туа пайда болған миотониясы)
- Томсон миотониясы, Куршманн- Баттен-Штейнерттің миотониялық дистрофиясы
- Периодтық отбасылық салдану (Вестфальдің пароксизмальді миоплегиясы)

Жүйке — бұлшық ет ауруларының жіктелуі

- бұлшық еттердің біріншілік зақымдануы
- екіншілік зақымдануы немесе неврогендік атрофиялар
- (амиотрофиялар) миастения миотония салдану

Локализациясы бойынша жіктелуі:

- перифериялық мотонейронның зақымдалуы;
- қозғалтқыш нервті түбіршелердің аурулары перифериялық нервтердің зақымдануы;
- нерв-бұлшық ет өткізгіштігінің бұзылуы бұлшықеттер ауруы;

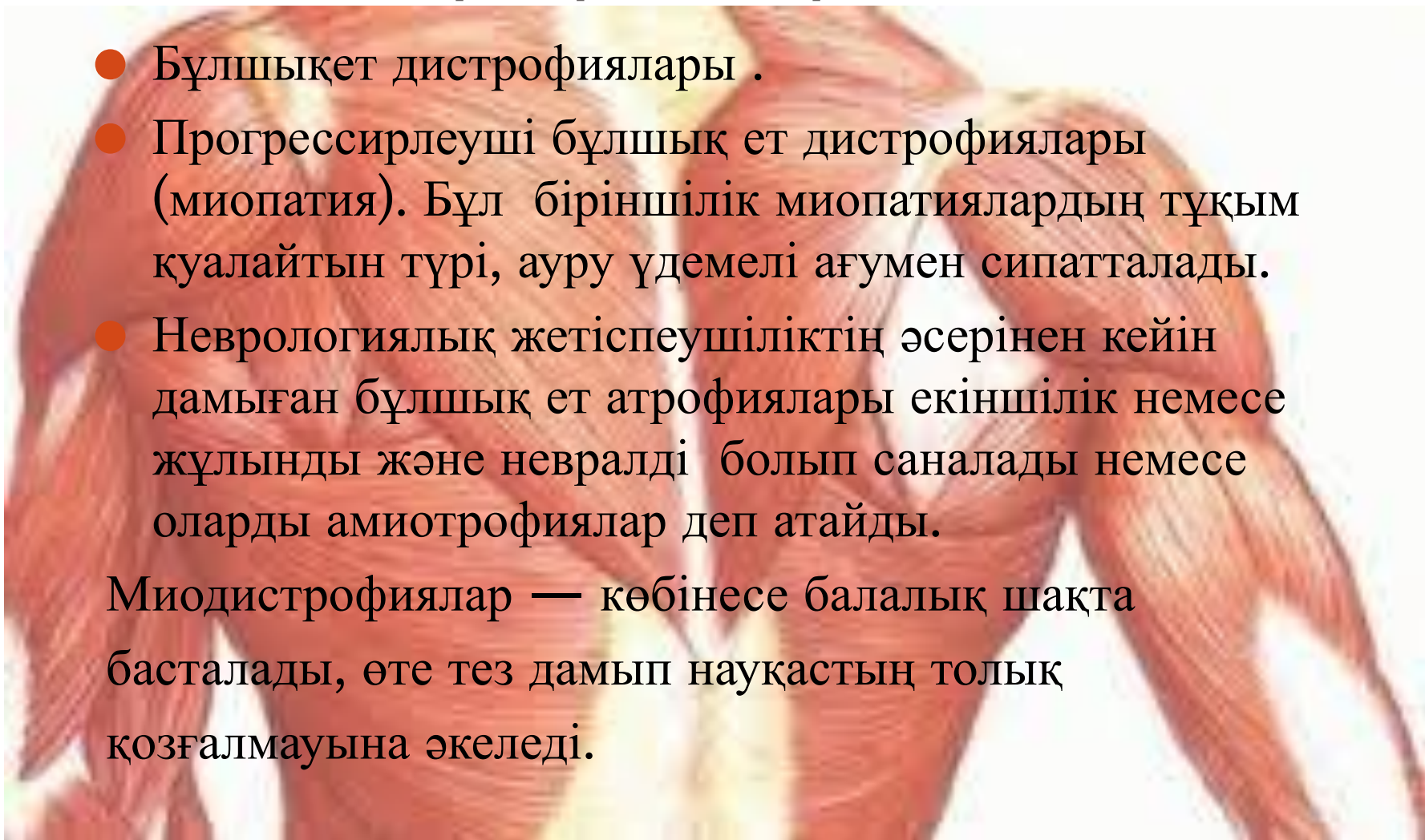
Б. М. Гехт және Н. А. Ильинаның жіктеуі бойынша жіктелуі (1982) тұқым қуалайтын түрлері тұқым қуаламайтын немесе фенкопиялар.

- - Тұқым қуалайтын түрлері мутантты геннің тұқым қуалауы бойынша бөлінеді:
- 1. X- байланысқан бұлшық ет дистрофиясы: а) ауыр түрі (Дюшенн); б) жеңіл түрі (Беккер)
- 2. Аутосомды-рецессивті бұлшық ет дистрофиясы: аяқ-бел миодистрофиясы немесе бозбалалық (Эрб-Рот);
- 3. **балалық миодистрофия:** туа пайда болған миодистрофиялар. Иық- жаурын түрі (Ландузи-Дежерин). Дистальді миодистрофия Окулярлы миодистрофия Окулофарингеальді миодистрофия.

Миодистрофиялар

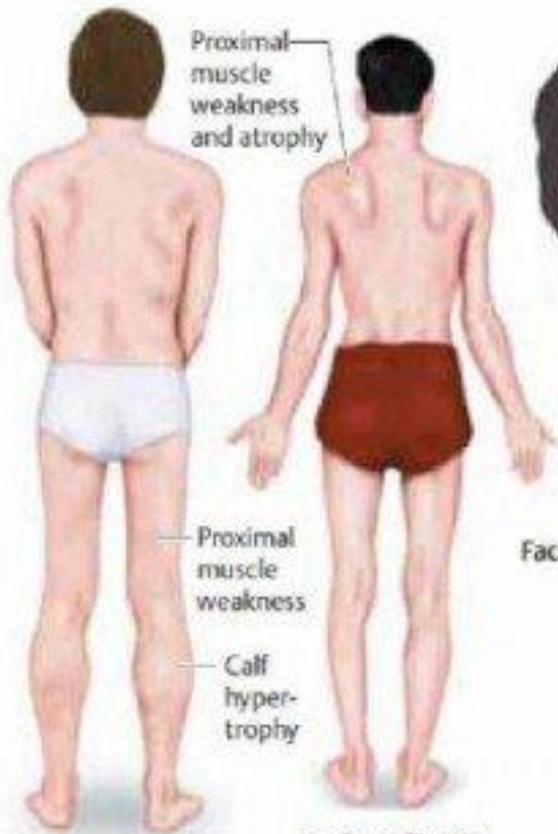
- Бұлшықет дистрофиялары .
- Прогрессирлеуші бұлшық ет дистрофиялары (миопатия). Бұл біріншілік миопатиялардың тұқым қуалайтын түрі, ауру үдемелі ағумен сипатталады.
- Неврологиялық жетіспеушіліктің әсерінен кейін дамыған бұлшық ет атрофиялары екіншілік немесе жұлынды және невралді болып саналады немесе оларды амиотрофиялар деп атайды.

Миодистрофиялар — көбінесе балалық шақта басталады, өте тез дамып науқастың толық қозғалмауына әкеледі.



Прогрессирлеуші бұлшық ет дистрофиялары (миопатия)

- **Миопатия** - Бұлшықет талшықтарының әлсіздігімен, тонусының төмендеуімен, атрофия және жиырылу қабілетінің бұзылуымен жүретін бұлшықет жүйесінің ауруларының жалпы атауы.
- Дистрофин геніндегі мутацияға байланысты. Дистрофин- саркоlemma маңында орналасып, б.е талшықтарының мембранасының бүтіндігін қамтамасыз етеді.



Proximal muscle weakness and atrophy

Proximal muscle weakness
Calf hypertrophy

Limb girdle MD



Duchenne-type MD

Weakness of lid closure (no ptosis)
Myopathic facies with weakness (shoulder girdle, dorsiflexion) and winged scapula

Weakness of mouth closure
Facioscapulohumeral MD

Mild weakness
Flexion contracture, focal atrophy

Cardiac arrhythmias, respiratory insufficiency

Shortened Achilles tendon

Emery-Dreifuss dystrophy



Proximal muscle weakness

Hyperlordosis

Proximal muscle weakness

Calf hypertrophy

Becker dystrophy

MD: Muscular dystrophy

RAPTUS.SU

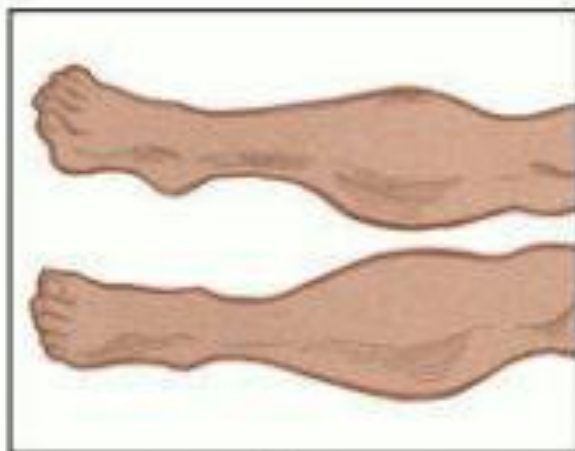
Дюшеннің прогрессирлеуші бұлшық ет дистрофиялары

- Ауtosомды-рецессивті, X-хромосомалық типпен тұқым қуалайды да ерте басталып, бұлшықеттердің үдемелі түрде симметриялы атрофиясымен, жүрек-қантамыр, психикалық, сүйек-буындық жүйелердің бұзылыстармен сипатталады.
- Кездесу жиілігі 10 000 жаңа туылған нәрестеге шаққанда 3 бала ауырады. Ұл балалар жиі ауырады, ал қыз балалар тасымалдаушы болып табылады.

Форма Дюшенна



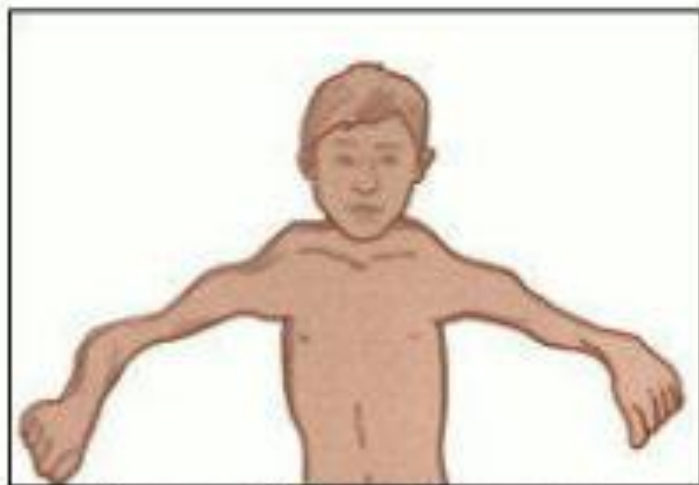
Мышечная гипотония



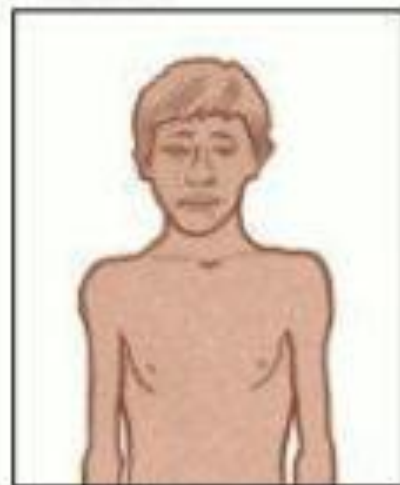
Псевдогипертрофия икроножных
мышц



Снижение интеллекта



Форма Ландузи-Жеренина



Офтальмоплегическая
форма



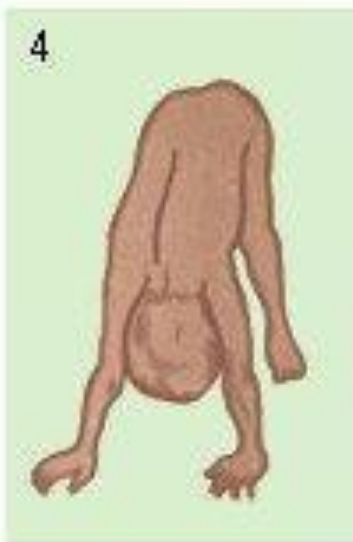
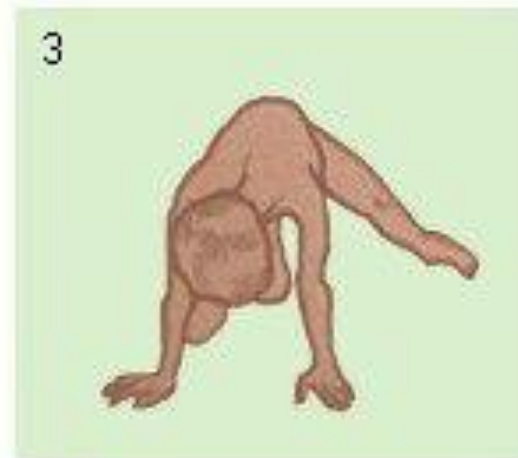
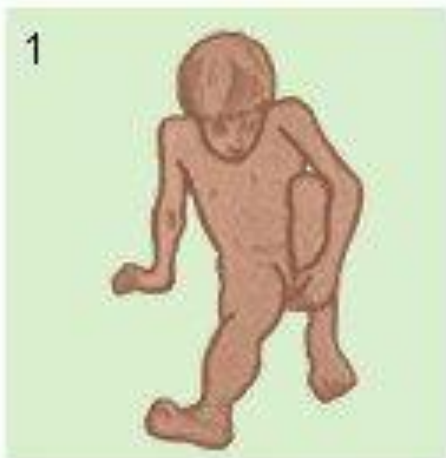
Дистальная форма

Клиникасы

- Алғашқы белгілері 1-3 жасында жамбас б.е-ң әлсіздігімен басталады.
- 1 жасында моторлы дамуының артта қалуы: кешеуілдеп отыру, тұру, жүру. Қимыл қозғалысы епсіз, шорқақ болады, балалар жиі шалынып, құлайды.
- 2-3 жасында б.е әлсіздігі байқалады. Ол физикалық күштеме кезінде немесе ұзақ жүрген кезде жүрісінің “үйрек жүрісі” тәрізді өзгеруімен сипатталады.
- Сонымен қатар көлденең күйден тік көтерілгенде немесе отырған күйден тұрғанда қимыл қозғалыстың “стереотиптік” динамикасы тән. Яғни балалар кезеңімен, қолдарының көмегімен “сатылап” тұрады.
- Бұлшықет атрофиясы әрдайым симметриялы жүреді.



Прогрессирующая мышечная дистрофия. Вставание с пола "лесенкой"



- Алғашында атрофия төменгі аяқтамалардың(жамбас, бел, аяқ) проксимальді бөлігінде болады да, 1-3 жыл өткеннен соң жоғарылап қол б.е-нің проксимальді бөліктеріне, кеуде, арқа б.е-не тарайды. Осы атрофиялардың нәтижесінде лордоз пайда болады: “қанат тәрізді жауырын”, “ықшам бел”.
- Осы ауруға тән типтік симптом- балтыр бұлшықетінің псевдогипертрофиясы, яғни аяқтарының жалған гипертрофиясы. Пальпациялағанда б.е-і тығыз ауырсынусыз, терең рефлекстері жоғалады.
- Дюшенн дистрофиясының тағы бір ерекшелігі *басқа мүшелердің патологиясымен қосарланып жүруі*. Сүйек-буын жүйесінің бзылыстары: тобық, омыртқа, кеуде клеткасының деформациясымен көрінеді. Рентгенде сүйек каналдарының тарылуы, ұзын сүйектердің диафиздерінің қыртысты қабаттарының жұқаруы.
- Жүрек- қантамыр бұзылыстары: пульс лабилділігі, тондардың тұншығуы, жүрек шекарасының кеңеюі, ЭКГда Гис шоғырының блокадасы т.б өзгерістер п.б
- Көп науқастардың *интеллекті әр түрлі деңгейде төмендеген*(от легкой дебильности до имбецильности)





АҒЫМЫ

- АҒЫМЫ тез үдейді, қатерлі. 7-10 жасында терең қозғалыстардың бұзылыстары күшейеді, жүрісінің айқын өзгерістері, б.е күшінің айқын төмендеуі, ерікті қимыл қозғалысының шектелуі. Ал 14-15 жасында науқас мүлдем қозғала алмайды

Диагнозы және ажыратпалы диагнозы

- Генеалогиялық анализ негізінде диагнозы қойылады
 - Клиникалық ерекшеліктері: ауру басталуының ерте кезеңі 1-3 жас, проксимальді б.е-дің симметриялы атрофиясы және жоғары өршуі, балтыр бұлшықетінің псевдогипертрофиясы, интеллектісінің төмендеуі, қатерлі ағымы.
 - БХА: ерте 5жасында КФК активтілігі нормадан 30-50 есе жоғарылайды, бауырлық трансаминаза саны жоғарылайды.
 - Электромиография өзгерістері
- Вердниг-Гоффманныңспинальді амиотрофиясымен, рахитпен, туа пайда болған жамбас шығуымен ажыратпалы диагноз жүргіземіз

Емі

- Науқастың физикалық активтілігін сақтауға, өмір сүру сапасын жақсартуға бағытталған
- Протездер
- Гендік терапия
- Симптоматикалық ем
- Преднизолон 0,75мг/кг/сут б.е массасын ұлғайтады жіне акрк ағымын баяулатады.
- буындардың контрактурасы, фиксациясы кезінде ортопедиялық араласулар

Беккердің прогрессирлеуші бұлшық ет дистрофиялары

- **Беккер псевдогипертрофиялық миодистрофиясы жиілігі бойынша екінші орында тұр, X –** байланысты форма, аурудың ағымы қатерсіз, 1955 жылы бірінші рет сипатталған. Дюшенн ауруына ұқсас бірақ, оған қарағанда жеңіл түрде өтеді.
- Бастапқы симптомдары 10-15 жаста байқалады, бел-бөксе бұлшықеттерінің әлсізденуі мен сипатталады.
- Науқастардың жүрісі өзгереді, орындықтан тұрғанда, баспалдақпен көтерілгенде қозғалысы шектеледі, сонымен қатар балтыр бұлшықеттері жалған гипертрофияланады.

- Эндокринді бұзылыстар: геникомастия, либидоның төмендеуі, импотенция
- Дюшенн ауруынан айырмашылығы: Интеллекттің төмендеуі болмайды, Кардиомиопатия болмайды.
- Ауру ағымы қатерсіз, жұмсақ; ұзақ уақытқа дейін науқастар өздеріне қарай алады, жеңіл жұмыс істей алады.
- Беккер ауруының морфологиялық өзгешелігі бұлшықет тіндеріндегі регенераторлы процесстердің сақталуы. Беккер миодистрофиясында миоглобинпероксидаза белсенділігі сақталынған, Дюшенн ауруында ол күрт төменгдеген.

Эрб- Рот миодистрофиясы

- Аяқ –бел Эрб миодистрофиясы аурудың басталуы 14-16 жас аралығында байқалады, бірақ ең бірінші симптомдары 10 жасқа дейін, кейде 30 жастан кейін көрінуі мүмкін. (кеш басталған миопатиялар).
- Эрб дистрофиясы — аутосомды-рецессивті түрде тұқым қуалайтын ауру.
- Клиникалық көрінісі. бұлшық ет әлсіздігі, жамбас пен аяқтардың жоғарғы жағындағы бұлшықеттердің семуі болады. Көбінесе арқа мен кұрсақ бұлшықеттері әлсізденіп науқас » үйрекше» жүреді, бел аймағында айқын лордоз және іштің алдыға қарай шығуы болады.
- Науқастардың интеллекті бұзылмайды. бет бұлшық еттері зардап шекпейді Ферменттердің деңгейі қанда жоғарлаған, бірақ Дюшен формасына қарағанда аз. 30 жас шамасына қарай жақындағанда қозғалыстың толық жойылады.

Форма Эрба-Рота



Утиная походка



Гиперлордоз



Лицо "миопата"



Симптом "крыловидные лопатки"



Ландузи-Дежерин миодистрофиясы

- Ландузи-Дежерин миодистрофиясының бет-жаурын – иық түрі. Ландузи-Дежерин формасы аутосомды-доминантты түрде тұқым қуалайды. Дюшенн және Эрб формаларына қарағанда сирек кездеседі, әйел адамдар жиі аурады. (3:1). Ландузи-Дежерин миодистрофиясы аурудың біршама қатерсіз түрлеріне жатады, науқастарда өзін-өзі күту және жеңіл жұмыс істеу мүмкіндігі сақталады.
- 100 00 тұрғынға шаққанда 0,9-2 жilikте кездеседі.

Клиникалық көрінісі

- Аурудың айқын көріністері 20-25 жаста байқалады. Бұлшық ет әлсіздігі және семуі, ең алдымен иық, бет, қолдардың жоғарғы жақтарында білінеді. Ең алғаш қолдарын басынан жоғары көтеру қиынға соғады(қанат тәрізді жауырын-иық жауырын, екібасты бұлшықеттердің атрофиясынан пайда болады, сколиоз)
- Аурудың аса дамыған кезеңінде көз бен ауыздың, үлкен кеуде, ромбтәрізді, трапеция тәрізді, иықтың екі басты және үш басты бұлшықеттері семуі. Көздерін, аузын қатты жұма алмайды, бет әлпеті гипомимиялы болады(“улыбка Джоконды”, “губы тапира”, “полированный лоб” симптомдары көрінеді)



Рисунок 1. «Крыловидные» лопатки, широкий межлопаточный промежуток, сколиоз

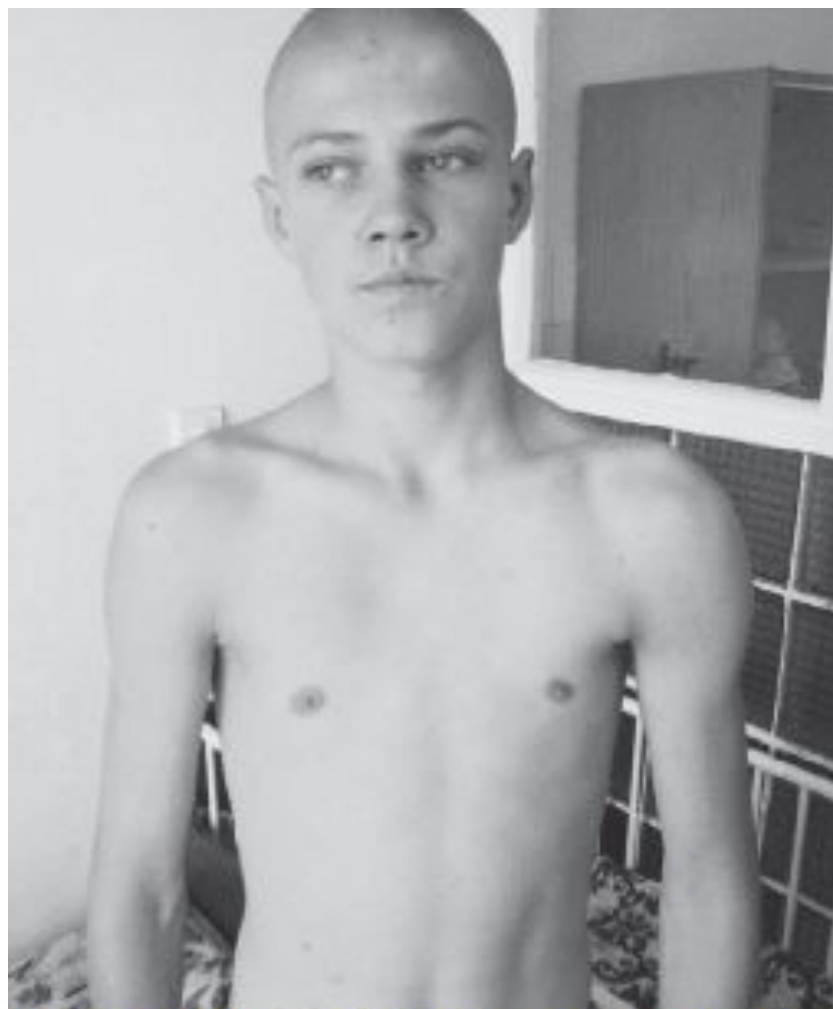


Рисунок 3. Гипомимия лица, «полированный» лоб, уплощение грудной клетки



Рисунок 2.
Асимметрия при подъеме рук

- Биохимиялық әдістерді қолданумен миодистрофиялардың диагностикасы Қанда КФК, альдолаза, АСТ, АЛТ, ЛДГ ферменттерінің жоғарлауы. Аталған ферменттердің жоғары белсенділігі Х- байланысқан түрлеріне тән, бастапқы сандарынан 5-10 есе жоғары. Ал тұқым қуалаудың басқа түрлерінде олардың мөлшерлері аз болуы мүмкін, 2-3 есе ғана жоғары.

Үдемелі миодистрофиялардың емі

- Емінің негізінде симптоматикалық медикаментозды терапия жатады, физиопроцедуралар, массаж, санаторлы-курортты ем.
- Медикаментозды емнің ішінде витаминдер А,В,С,Д, Е, мильгамма, қан тамырларын кеңейтетін препараттар, антигипоксантилар, церебропротекторлар, АХЭП.
- Анаболикалық стероидтар — ретаболил аптасына 2 рет.
- Диета- тағамдарда ақ уыздың мөлшері жоғары болған дұрыс.

Верднинг-Гоффманның спинальді амиотрофиясы

- Вердинг-Гоффман спинальді амиотрофиясы – мектеп жасына дейінгі балалар арасында жиі кездесетін аутосомды-рецесивті жолмен тұқым қуалайтын ауру.
- Кездесу жиілігі: 100 000 тұрғынға шаққанда 1, 100 000 жаңа туылған нәрестелердің 7-і ауырады.
- Патоморфологиясында- жұлынның алдыңғы мүйіздерінің толық дамымауы және алдыңғы түбіршектердің демиелизациясы.



Патоморфологиясы

- Жұлынның алдыңғы мүйіздерінің толық дамымауы және алдыңғы түбіршектердің демиелизациясы.
- V, VI, VII, IX, X, XI, XII жүйкелердің түбіршектерінің қозғалтқыш ядроларындағы өзгерістер
- Тірек б.е нейрогенді өзгерістер “будалы атрофия” түрінде көрінеді.

Клиникалық көрінісі

Клиникалық көрінісінің пайда болу кезеңіне қарай 3 клиникалық түрі ажыратылады:

1. Туа пайда болған түрі -туа сала балалар әлсіз парездермен туылады. Генерализденген бұлшықеттік гипотония және терең рефлексдер болмайды,бульварлық рефлексдердің бұзылыстар байқалады. Бала әлсіз емеді , айқайы әлсіз, жұтыну рефлексі төмендеген. Сонымен қоса тірек – қимыл жүйесі зақымдалады: қимылдық деформациясы(сколиоз,воронкообразный, немесе куринный кеуде клеткасы,буын контрактуралары).Балалар басын ұстай алмайды ,отыра алмайды. Санаулы балалар ғана біраз уақыт өткеннен соң басын ұстайды, отыруға икемделеді бірақ, ол дағдысы кейін қайта регреске ұшырайды. Интеллектсі төмендеген. Жиі тума ақаулармен(гидроцефалия, крипторхизм, жамбас буындарының дисплазиясы) жүреді. Ағымы тез прогрессирлеуші, қатерлі. 9 –жасқа дейін өмір сүруі мүмкін.



MedUniver.com
ВСЕ ПО МЕДИЦИНЕ...

2. Ерте балалық түрі -бала өмірінің 2-ші жартысында басталады.

Бала жасына сай дамып келе жатады да, инфекция, тағамдық уланудан соң жеделдеу ауру көріністері біртіндеп басталады. Алғашында аяқ бұлшықеттерінің парезі кейін бірден дене және қол бұлшықеттері парезденеді. Диффузды бұлшықеттік атрофиясы тіл фасциякуляциясымен бірге жүреді, саусақ дірілі және сіңір контрактуралары. Бұлшықеттік тонусы, терең рефлексдер төмендейді, бульбарлы паралич көріністері. Ағымы қатерлі, бала 14-15 жасына дейін өмір сүреді.

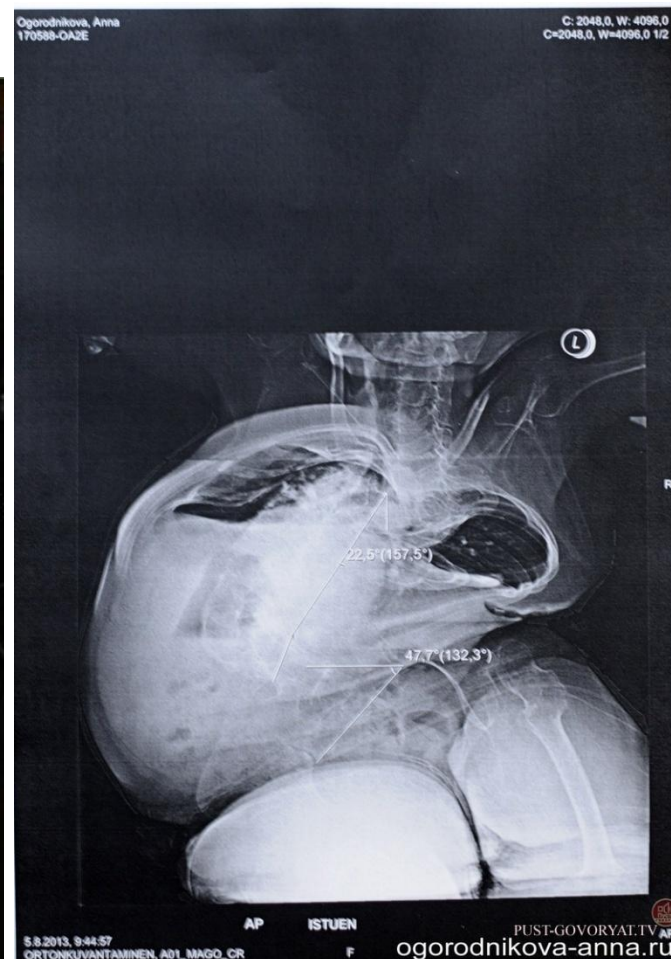


3. Кешеуілденген формада – алғашқы белгілері 1,5-2 жасында байқалады. Осы уақытқа дейін бала жасына сай дамыйды статикалық және локомоторлы функциялары толығымен қалыптасады, балалар өздігіне жүреді жүгіреді. Ауру кенеттен басталады. Қимылдары қопал және сенімсіз, жиі құлап қалады. Жүрісі өзгереді. Олар тізе буынында аяғын бүгіп жүреді (походка «заводной куклой»). Алғашында проксимальді топ бұлшықеттері кейіннен жоғарғы шеткі мүшелер, дене бұлшықеттері салданады. Тіл фасция куляциясымен бірге жүреді, саусақ дірілі және терең рефлексдер төмендейді, бульбарлы паралич көріністері көрінеді. Буын сүйек деформациясы дамиды, әсіресе кеуде клеткасының деформациясы. Ағымы қатерлі бірақ алдыңғы екі түріне қарағанда жеңілдеу: өздігінен жүру бұзылыстары 10-12 жасында пайда болады, 20-30 жасына дейін өмір сүреді.



- Еленаға 3 жасында Вердниг-Гоффманның спинальді амиотрофиясы диагнозы қойылған. Қазір ол мүгедектіктің 1 тобында

Вердниг-Гоффманның спинальді амиотрофиясы, омыртқа жотасының СКОЛИОЗЫ



Диагнозы және ажыратпалы диагнозы

- Генеалогиялық анализ негізінде диагнозы қойылады
- Клиникалық ерекшеліктері (диффузды атрофияны ерте басталуы)
- Электронеуромиография
- Тірек б.е-нің биопсиясы

Емі

- ЛФК тағайындалады, массаж
- Жүйке тінінің трофикасын жақсартатын препараттар: Церебролизин, Кортексин, Ноотропил
- Б.е тінінің трофикасын жақсартатын заттар: оротат калия, глютамин қышқылы, токоферол ацетат
- Капиллярларда қан айналымды жақсартады: компламин, никотин қышқылы
- Қозғалтқыш нейронның өмір сүру бейімділігін қамтамасыз ету: вальпроев қышқылы, рилузол, L-карнитин
- Ортопедиялық ем, емдік массаж, ванналар мен гимнастика

Кугельберг-Веландер спинальді амиотрофиясы

- Кугельберг-Веландер спинальді амиотрофиясы — ауто-рец.ті түрде тұқым қуалайды. Алғашқы белгілері 8-10 жаста басталып, аяқ пен қолдың жоғарғы бөліктерінде семуімен, фибрилярлық жыбырлаулар арқылы білінеді. Ауру біртіндеп үдейді де 8-10 жыл өткенде өзіне тән клиникалық белгіге ие болады. Олар жалпы бұлшықет әлсіздігі, жалған гипертрофиямен қосарланатын бұлшықет семуі, омыртқа бағанының қосалқы деформациялануы. Ағымы баяу прогресирлеуші.

Диагностикасы, емі.

- Диагностикасы. Генетикалық анализге, клиникаға байланысты қойылады. Қанға бұлшықетінен биопсия алып, зерттеледі.
- Емі. ЛФК, массаж тағайындаймыз. Нерв тінінің қоректенуін жаққсартатын препараттар:
- -Церебролизин, кортексин, аминолон.

Шарко-Мари-Туттың невральді амиотрофиясы

- Кездесу жиілігі 100 000 тұрғынға шаққанда 36 адам ауырады, жиі ер адамдар ауырады(68%)
- Тұқым қуалау типі аутосомды-доминантты, сирек аутосомно-рецессивті(сцепленный с Х-хромосомой)
- Жүйкелердің сегменттік демиелизациясы анықталады, бұлшықеттердегі деневрация, бұлшықет талшықтарының “будалық” атрофиясы көріністермімен жүреді, *миелінді қабықтың және кейбір аксондардың* зақымдалуымен сипатталады.

Аурушандылық (100 000 адамға шаққанда)

	Еркектер						
Жасы	0-1	1-3	3-14	14-25	25-40	40-60	60+
Ауырғандар саны	0	0,8	36	36	30	25	13

	Әйелдер						
Жасы	0-1	1-3	3-14	14-25	25-40	40-60	60+
Ауырғандар саны	0	0,4	28	28	25	22	10

Патогенезі

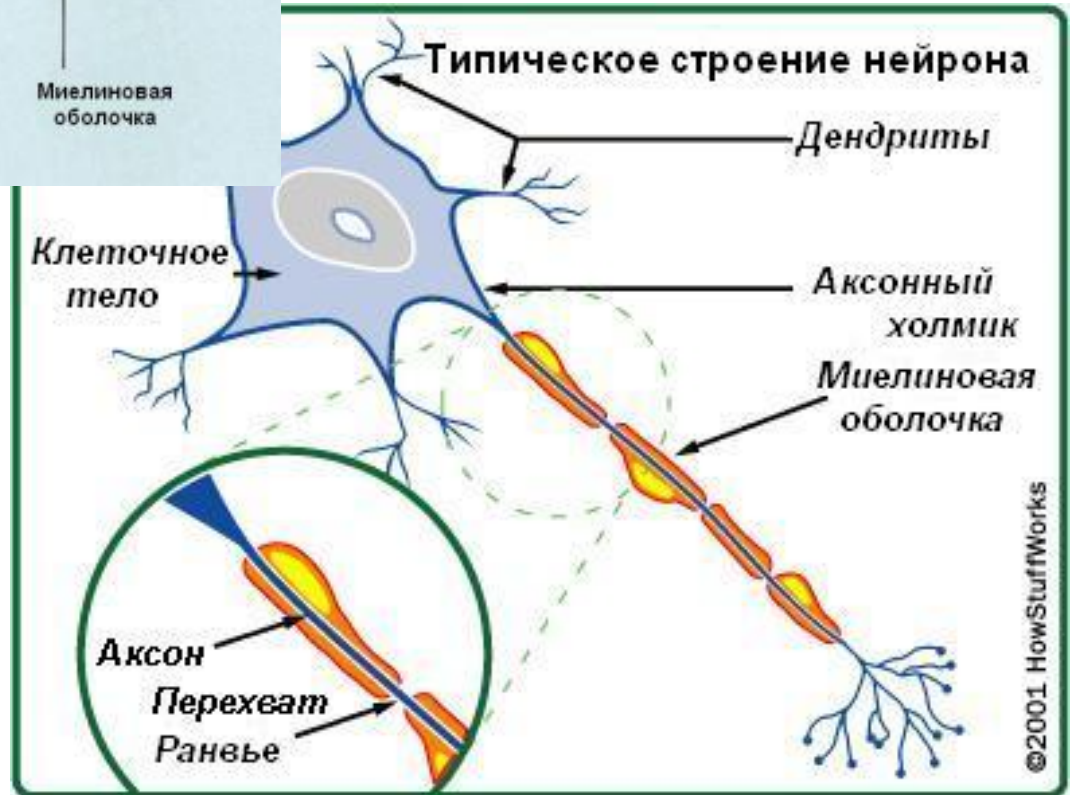
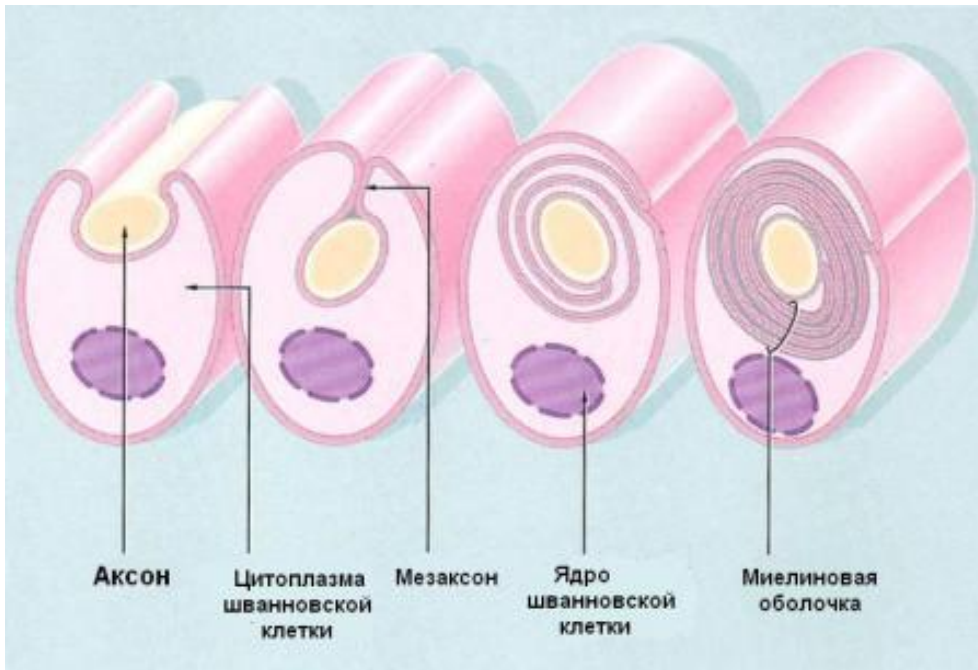
Жүйке жасушаларының ядроларында және митохондрийында митохондрий ақуызының қызметін кодтайтын ген MFN2 орналасқан. Қалыпты жағдайда жүйке жасушаларында ұзын аксон боймен төмен қарай жылжиды.

- Кейбір мутагендер митохондрий ақуызының қызметін кодтайтын генді MFN2 зақымдайды



- Мутацияланған ген көптеген митохондрийлардың ұйытқысының түзілуіне алып келеді. Ол аксон бойымен төмен жылжып синапстарға өте алмай, олардың қызметін бұзады.

- ШМТ-тың зақымдалуының тағы бір түріне леммоциттердің (шванн жасушалары) зақымдалуы. Бұл жасушалар нерв аксондардың плазмалық мембрана сыртынан рулет тәрізді орап миелинді қабық түзеді.
- Нейрон, шванн жасушалары және фибробласттар өзара жұмыс жасап сау жүйке қызметін атқарады.
- ШМТ ауруы кезінде дәл осы шванн жасушаларының зақымдалады, импульстің таралуы бұзылады.



Жіктелуі

- Біріншілік демиелинизациялаушы нейропатия (ШМТ1, ШМТ3, ШМТ4) және біріншілік аксонды нейропатия (ШМТ2)

Атауы	Тұқым қуалау типі	Кездесу жиілігі	Ескертулер
ШМТ 1 тип	Аутосомды-доминатты	Ең жиі кездесетін түрі, науқастардың 1/3де кездеседі	Жүйке өткізгіштігінің жылдамдығын өлшеу кезінде анықталады, демиелинизация есебінен жылдамдықтың төмендеуі. Алғашында миелінді қабықты бұзады кеін аксондар зақымдалады.
ШМТ 2 тип	Аутосомды-доминатты	Науқастардың 20-40% ауырады	Ең басты аксондардың зақымдалуымен жүреді. Импульстің орташа жылдамдығы қалыптыдан сәл төмен, 38м/с. Көбіне аяқ б.е-нің зақымдалуымен жүреді.

ШМТ 2 тип	Аутосомды-рецессивті	Бірнеше ғана науқастарда кездеседі	
ШМТ 2 тип	Аутосомды-рецессивті	Өте сирек кездеседі	
ШМТ X байланысқан тип	X байланысқан-доминантты	Науқастардың 10-20%-ында кездеседі	

Клиникасы

- Алғашқы белгілері 15-30 жаста пайда болады. Бастапқы кезеңде бұлшықет әлсіздігі, қол-аяқтардың дистальді бөлімдеріндегі патологиялық әлсіздік. Науқастар бір жерде ұзақ тұрып қалса тез шаршайды, кейде сол ауырсынуды басу үшін бір орында жүреді (“симптом топтания”).
- Сирек сезімталдықтың бұзылумен басталады: ауырсыну, парастезия, ұю т.б.
- Симметриялы атрофия ең алғаш табан және балтырдан басталады. Дистальді б.е-дің атрофиясы есебінен аяқтың формасы “төңкерілген бөтелкеге”, “Көкқұтанның аяғына” ұқсас болады. Табандары деформацияланады, майда бұлшықеттері жойылады, табанының салдануы есебінен науқастың жүрісі өзгереді. Тізелерін көтеріп жүреді, өкшесімен жүру мүмкін емес. Бірнеше жылдан соң қолдың дистрофиялық б.е-рі, қол ұшы саусақтары атрофияланады (“коггистые”, “рука обезьяны”).
- Терең б.е рефлекстерінің бұзылысы.
- Шеткері сезімталдықтың бұзылу типі: “қолқап және шұлық” симптомы
- Вегетативті – трофикалық бұзылыстар: қол ұшы саусақтары мен табанның гипрегидрозы мен гиперемиясы.
- Интеллектісі сақталған
- Ағымы баяу үдемелі, қайтымды, қатерсіз.



**Когтеобразная
нога**

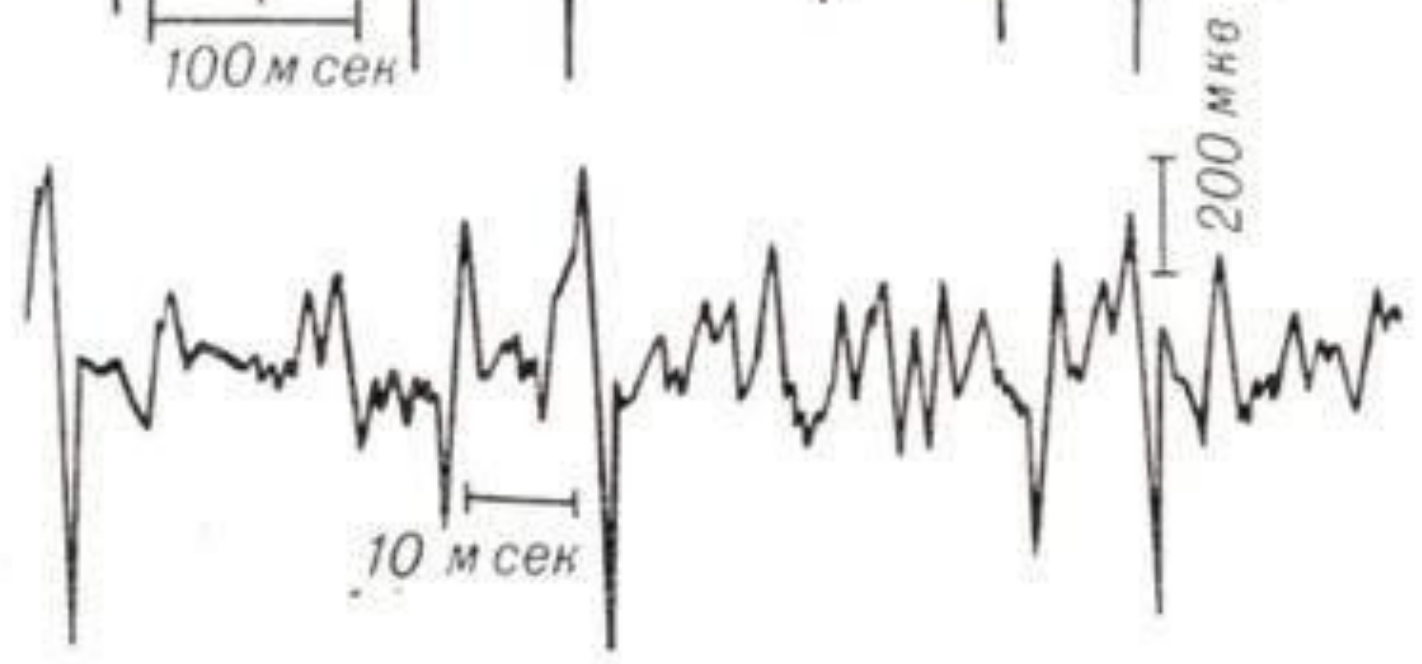
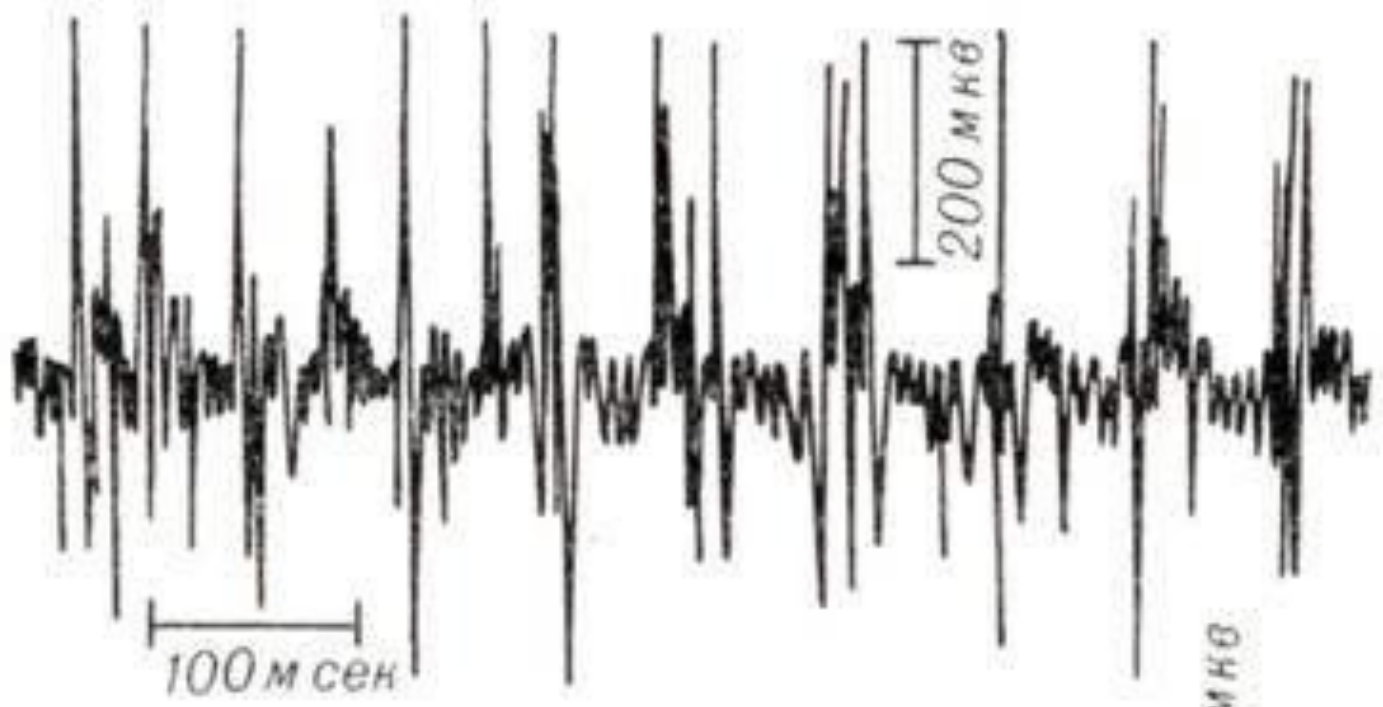
**Здоровая
нога**





Диагнозы және ажыратпалы диагнозы

- Генеалогиялық анализ негізінде диагнозы қойылады
- Клиникалық ерекшеліктері: жиі қол- аяқтарының дистальді бөлімдерінің зақымдалуы, полиневриттік тип бойынша сезімталдықтың бұзылысы, баяу үдемелі тип.
- Электронеуромиография
- ЭМГ: моторлы және сенсорлы талшықтардан импульстің таралу жылдамдығының төмендеуі.
- Шеткері жүйкелердің биопсиясы: жүкелердің гипертрофиялық өзгерістері, демиелизация, ремиелизация



Емі

- Емі диагнозды нақтылағаннан кейін ғана жасалады.
- Дозалы ЛФК және массаж көрсетілген, ортопедиялық іс-шаралар, витаминдер, нейротрофикалық әсері бар заттар, қан айналымды жақсартатын, антихолиноэстераза препараттары.



Арнайы препараттар

- **Аденозинтрифосфат натрия** (тіндердің метаболизмін жақсартады). Дозасы: в/м, алғашқы 2-3 күнде 1 рет күніне 1 мл 1%-тік еріт, кейін күніне 2 рет Емдеу курсы— 30-40 инъекция.
- **Пентоксифиллин** (микроциркуляцияны жақсартады). Ішке тамақтан соң сумен қабылдау, доза 100 мг күніне 3 рет, кнде дозасын жоғарылату арқылы 200 мг күніне 2-3 ретке дейін.
- **Мильгамма** (Втоп витаминдері). Дозасы: терапияны 2 мл б/і реттен бастайды 1рет 5-10 күн ұзақтығымен. Поддерживающая терапия — 2 мл в/м аптасына 2-3 рет.
- **Метандростенолон** (анаболикалық стероидты зат). Дозасы : ішке, тамақтану алдында 0,005-0,01 г күніне 1-2рет. Емдеу курсы 4-8 апта. Курс арасындағы үзіліс4-8 апта.
- **Церебролизин** (ноотроп). Дозасы : парентеральді б/і-не инъекция (до 5 мл) және тамыр ішіне инъекция (до 10 мл). Препарат инфузияға арналған ерітінділермен баяу енгізу қажет. Пинфузия ұзақтығы 15-60 мин. Емдеу курсы10-20 күн.
- **Галантамин** (антихолинэстераза). Дозасы : ішке, күндік доза 10-40 мг в 2-4рет.

Пароксизмальді миоплегия

- Пароксизмальді жанұялы салдану – жүйке-бұлшықет ауруының тұқым қуалайтын бір түрі. Бірден пайда болатын бұлшықет әлсіздігі және салднуымен сипатталады. Оның *гипокалиемиялық, гиперкалиемиялық және нормокалиемиялық* түрлері бар.
- Патогенезінде: Калий және натрий иондарының өтуін бұзатын сарколемма мембранасының генетикалық детерминирленген ақауымен сипатталады.

Пароксизмальді миоплегияның гипокалиемиялық түрі (Вестфаль ауруы)

- 1895 жылы сипаттап жазылған, аутосомды-рецессивті және аутосомды-доминантты түрде тұқым қуалайды. Алғашқы белгілері 6-15 жасында пайда болады. Салдану бірден түнде немесе таңертең бұлшықет әлсіздігімен, қозғала алмау, б.е тонусының және терең рефлексстердің төмендеуімен, вегетативті бұзылыстармен, пульстің лабильділігімен, гипергидроз көріністерімен пайда болады. Ұстамалар аз ғана б.е-ді қамтуы мүмкін немесе жайылмалы болуы мүмкін.
- Ұстама кезінде жүрек қызметі бұзылуы мүмкін: шекараларының ұлғаюы, систолалық шу, ЭКГ өзгерістері.
- Есі әрдайым сақталған болады
- Ұстамалардың орташа ұзақтығы бірнеше сағатқа созылады, сирек бірнеше күнге созылуы мүмкін

- Ұстама кезінде қандағы калийдің мөлшері – 2ммоль/л және төмен.
- Ұстамалардың жиілігі вариабельді. Ұстамалар физикалық күштеме, тойып тамақтану, салқын тиюмен байланысты пайда болып отырады.
- Емі: калийге бай диета(қара өрік, курага, изюм, картоп т.б). Ұстаманы басу үшін 10% калий хлорид ерітіндісін тағайындайды (әр сағат сайын 1 ас қасық) немесе 0,5 % ерт натрий хлоридтің изотоникалық ерітіндісімен көк тамыр ішіне(2-2,5 г 500мл ерітіндіге 1 сағат ішінде). Панангин тамыр ішіне тамшылатып.

Пароксизмальді миоплегияның гиперкалиемиялық түрі (Гамсторп ауруы)

- 1956 ж сипаттап жазылған. Аутосомды-доминантты түрде тұқым қуалайды.

Ауру белгілері 1-5 жас аралығында пайда болады, пайда болу симптомдары гипоклиемиялық түріне ұқсас, айрмашылығы: күндіз басталады да айқын парастезиямен сипатталады, жансыздану, ине сұққандай ауырсынулар, бет бұлшықеттерінің әлсіздігі, артикуляционды аппарат әлсіздігімен жүреді, ұзақтығы 30-40 мин созылады.

- Ұстама кезіндегі қандағы калий мөлшері 6-7 ммоль/л.
- Ұстамалардың жиілігі вариабельді: бірнеше күннен, айына бірнеше реттен. Ұстамалар арасындағы кезеңдегі неврологиялық статусы қалыпты.
- Ұстаманы шақырады: аштық, физикалық күштеме

Емі: көмірсуға, тұзға, органикалық калийге бай диета. 40мл 40%-ік глюкоза ерітіндісін тамыр ішіне инсулинді бірге тері астына енгізеді. 20мл 10% кальций хлоридін тамыр ішіне

Нормокалиемиялық (периодтық) салдану

- Аутосомды-доминантты түрде тұқым қуалайды. Ауру 10 жасқа дейін пайда болады. Ерекшелігі оның дамуының баяулығы: *салыстырмалы түрде баяу* (бірнеше күннің ішінде). Кеуде, аяқ-қол, шайнау бұлшықеттерінің әлсіздігі тырыспалы түрде ұлғаяды және баяу (1-2 апта) аталған симптомдардың регрессі.
- Пайда болу себебі: ұзақ ұйқы, бір күйде ұзақ уақыт тұрып қалу, суық тию.
- Ағымы баяу үдемелі.

Диагнозы, ажыратпалы диагнозы, емі

- Диагнозы геналогиялық анализ негізінде және өзіне тән клиникалық көрінісінің ерекшелігіне қарай қойылады.

Мотониялар

- Миотония- жүйке-бұлшықет ауруларының гетерогенді тобы. Ерікті бұлшықеттердің жиырылғаннан кейін қайта жазылуының қиындауымен сипатталады.
- Туа пайда болған миотония және миотониялық синдромды ажыратады (миопатия кезіне, периодтық салдану кезінде, жүйке жүйесінің органикалық ауруларында, ішкі мүшелердің ауруларында)

Туа пайда болған миотония (Лейден-Томсон ауруы)

- Ең алғаш Лейден 1874 жылы сипаттап жазған. Кейін Томсен 1876 жылы өз отбасының үлгісінде (бала шағасы және туыстары миотониямен ауырған) аурудың тұқым қуалайтындығына назар аударған.
- Жилігі: 1 млн тұрғынға шаққанда 3-7 адамда кездеседі. Аутосомды-доминантты түрде тұқым қуалайды.
- Аурудың дамуы 7-ші хромосоманың, CLCN1 генінің (миофибриллалардың хлор ионының каналдарының ақуыз синтезін қамтамасыз етеді) ақауына байланысты.

Патогенезі патоморфологиясы

- Бұлшықет талшығының мембранасы тұрақсыз болады. 7-ші хромосоманың, CLCN1 генінің ақауына байланысты, хлор иондарының миофибрилла ішіне енуі бұзылады(енбейді). Олар бұлшықет талшығының мембрана беткейіне жиналады.

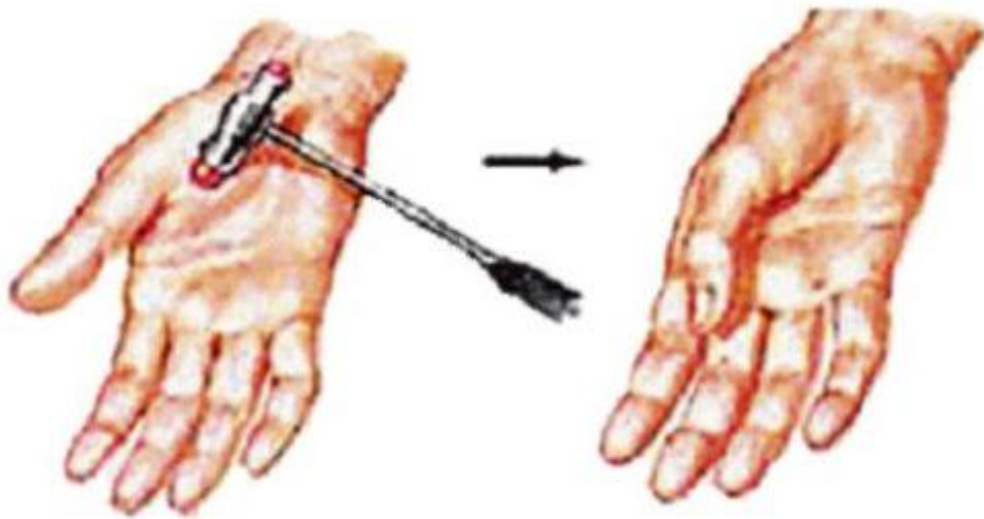


Нәтижесінде, мембрана беткейінде жиналған иондар сарколемманың биоэлектрлік тепе-теңдіктің бұзылысын шақырып, сарколемманың шамадан тыс қозғыштығын қамтамасыз етеді.

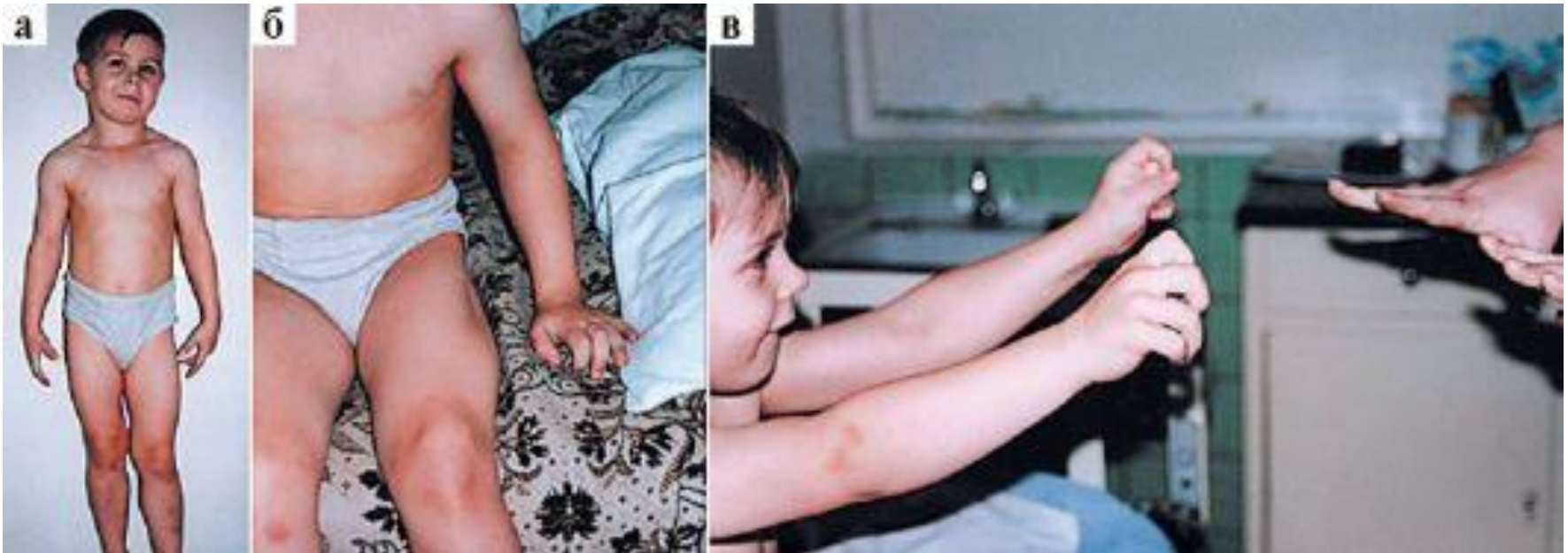
- Бірақ шеткері нейрон ешқандай ауытқусыз жұмыс жасайды. Ал миофибрилла мембранасы қарапайым жүйке импульсына жоғары қозғыштықпен жауап береді(б.е-дің жиырылғаннан кейін қалыпты босаңсуына кедергі жасайды)
- Миофибрилла талшықтары неғұрлым тез жиырылса, оның босаңсуы да соғұрлым ұзақ болады.

Клиникасы

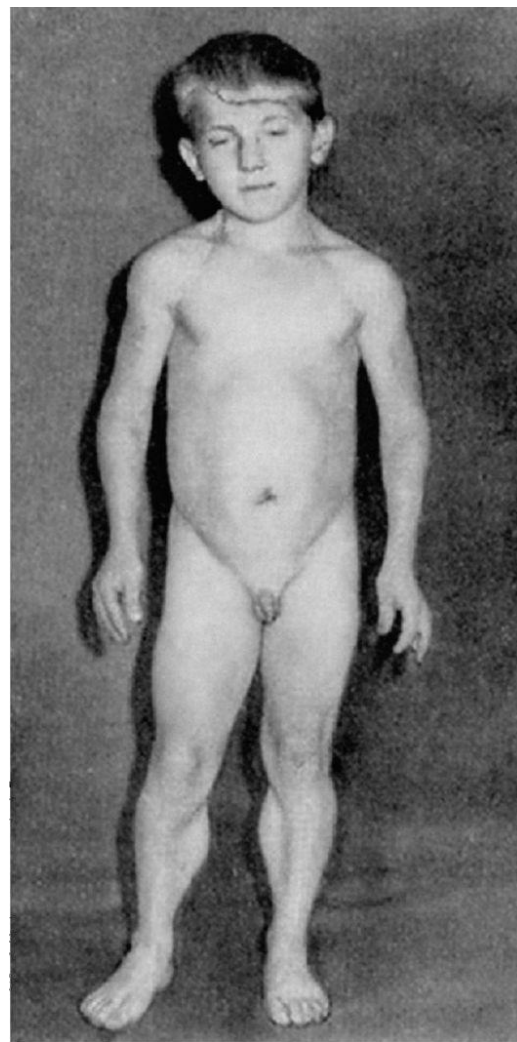
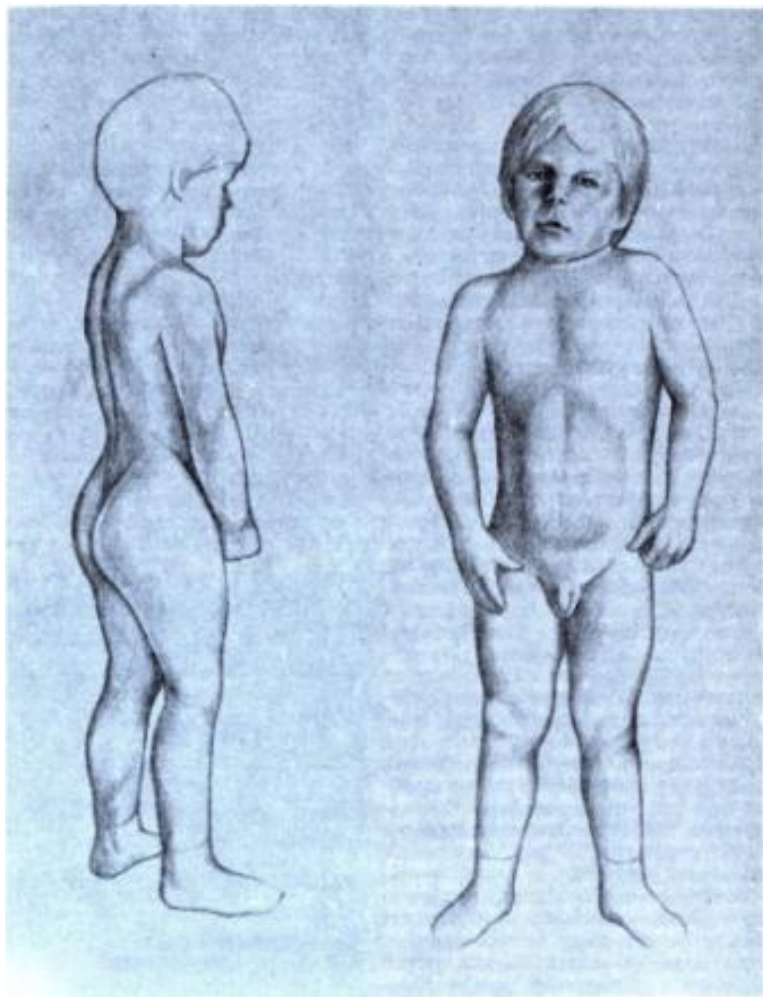
- Ауру 8-15 жасында пайда болады. Бастапқы белгілері миотониялық спазм- бұлшықеттерді активті түрде жиырғаннан соң оны қайта жаза алмау. Мұндай спазмдар әр түрлі топтағы бұлшықеттерде кездеседі, жиі аяқ-қол ұшы саусақтарында, шайнау және көздің домалақ бұлшықеттерінде. Қол саусақтарын қатты қысу, аяқтарының ұзақ уақыт статикалық тырысуы, жақтарын және көзін қатты жұму тоникалық спазмды шақырады. Осы кезде бұлшықеттерін босаңсыту ұзаққа созылады, науқастар б.е-ін бірден босаңсыта алмай қиналады.
- “Тіл симптомы” - перкуссионды балғашықпен тілді соққылағанда, онда шұңқыр пайда болады.
- Әртүрлі топтағы бұлшықеттердің диффузды гипертрофиясы салдарынан науқастардың дене бітімдері профессиональді атлеттердің дене бітімдеріне ұқсас болады.



- А-псевдогипертрофия мышц, б- мышечный валик при монотонической реакции, в- невозможность расслабить кисти при повторных движениях

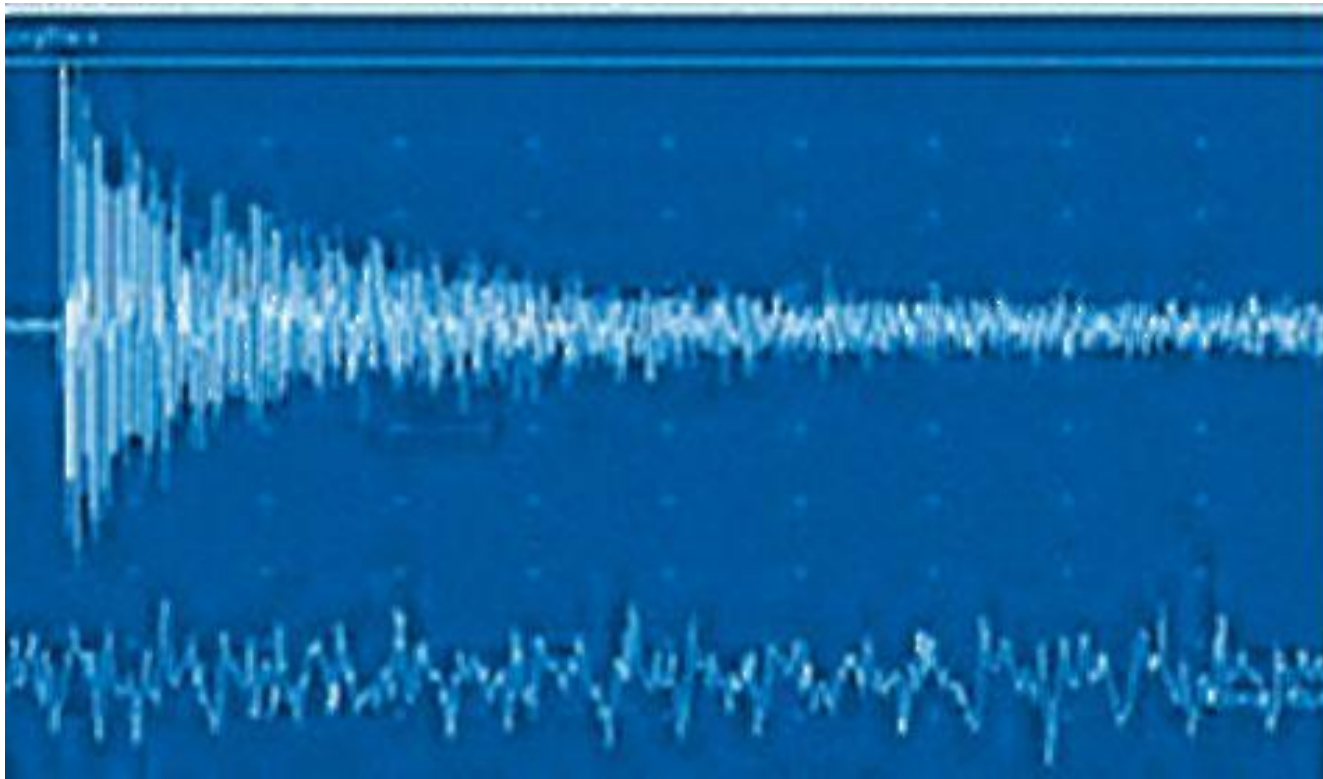


“Геркулесовы мускулы”



Диагнозы, ажыратпалы диагнозы, емі

- Миотония кезіндегі ЭМГ: “гул пикирующего бомбардировщика”



- Электронеурография: жүйке жүйесінде ақаудың жоқ екенін нақтылайды
- Бұлшықет биопсиясы-б.е-гі морфологиялық өзгерістерді анықтайды: миофибрилла гипертрофиясы, сарколемма ядросының централизациясы,.
- Молекулярлы- гендік анализ

Емі

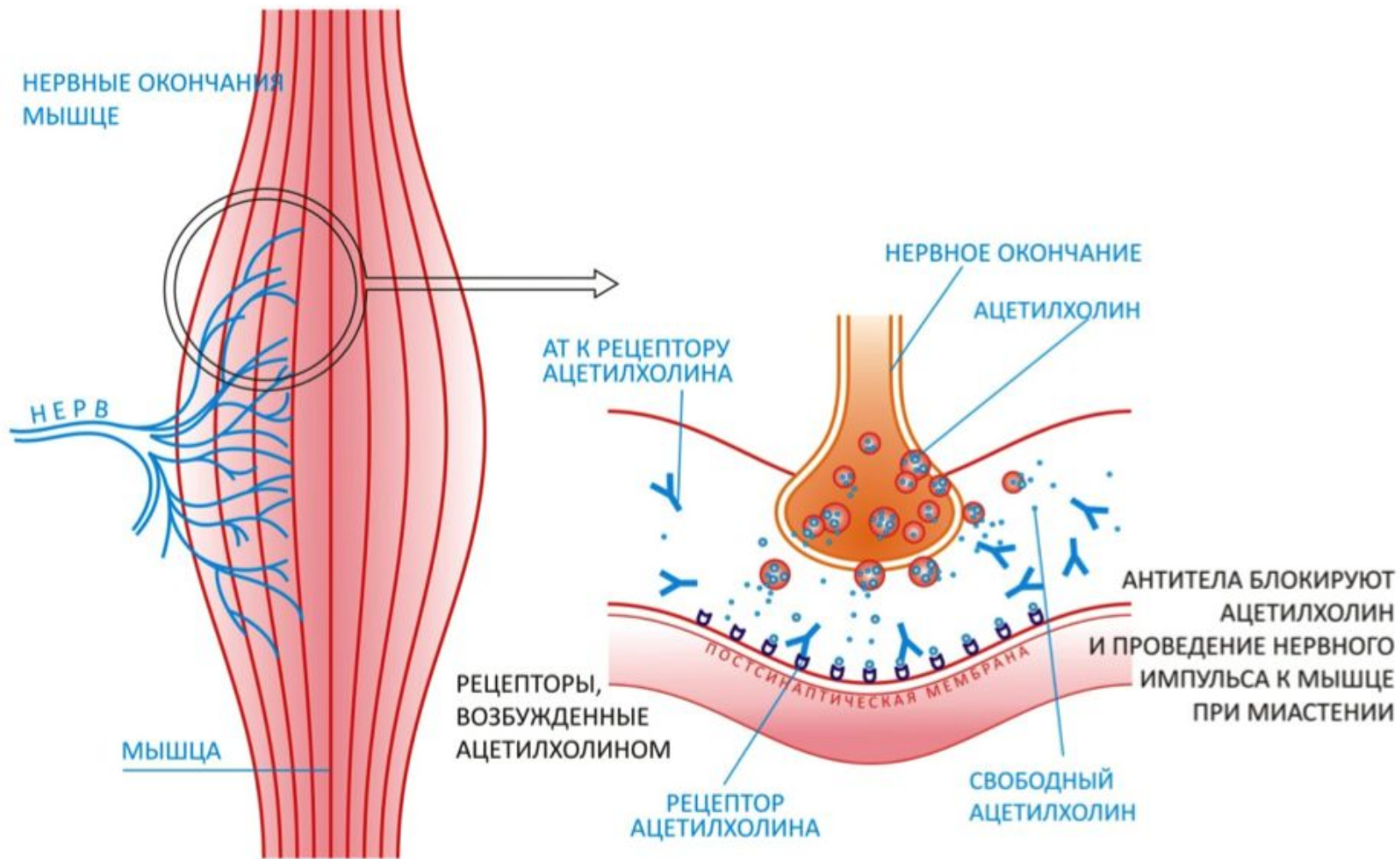
- Спецификалық емі жоқ. Сол себепті негізгі мақсатымыз симптомдардың күшеюі мен пада болуын тежеу болып табылады.
- Б.е-дің тоникалық жиырылуына қарсы заттар: карбамзепин, динетин, фенитонин.
- Миофибрилла мембранасының иондық тепе-теңдігін сүйемелдеу үшін: кальций препараттарын медикаментозды ем ретінде қолданады
- Электрофорез, гальванизация
- Құрамында калий ионы аз диета

Миастениялар

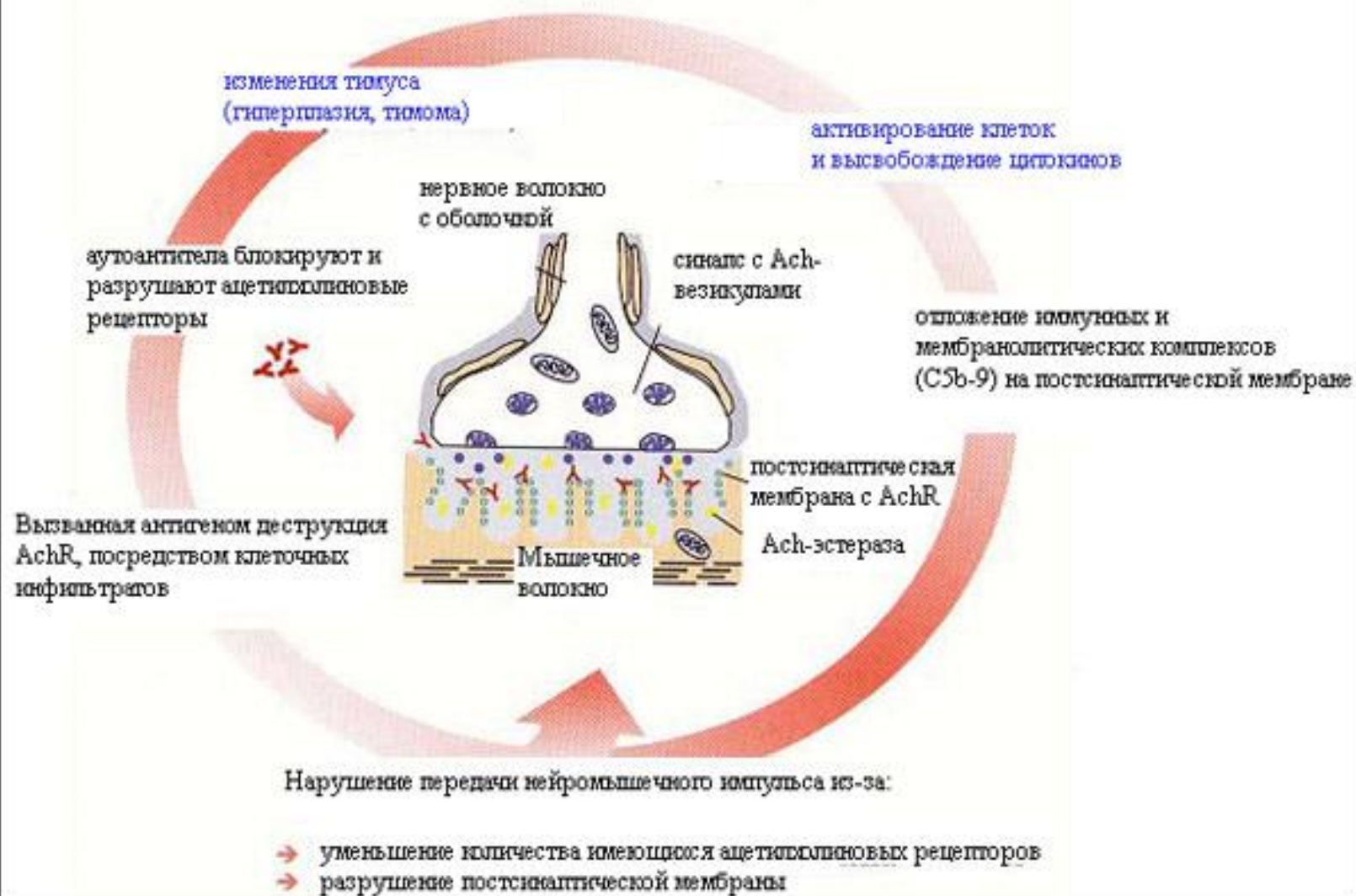
- Миастения- әр түрлі топтағы бұлшықеттердің әлсіздігі мен тез шаршағыштығымен сипатталады.
- Патогенезі толық зерттелмеген, бірақ клиникасы айқын көрінетін, толығымен зерттелген ауру б.т
- Процесс кез келген бұлшықетті зақымдайды, бірақ көбіне *бет, ерін, көз, тіл, жұтқыншақ, мойын* бұлшықеттері зақымдалады.
- Ауру жиі жастық шақта басталады, көбіне әйел адамдар жиі ауырады.
- 100 000 тұрғынға шаққанда 5-10 шамасындай жilikте кездеседі.
- Сонымен қатар бұл ауру *айрша бездің* зақымдалуымен жүреді.

Этиологиясы, патогенезі

- Бұл *аутоиммунды* ауру. Постсинаптикалық мембрананың деструкциясы мен импульстың өтуінің шектелуі(блок).
- Никотин холинорецепторларының альфа-суббірліктеріне антидененің өндірілуі әсерінен жүйке-бұлшықет импульстерінің таралу бұзылысы (импульстің өтуін тежейді нәтижесінде б.е әлсізденеді).
- Айырша бездің гиперплазиясы, ісігі.



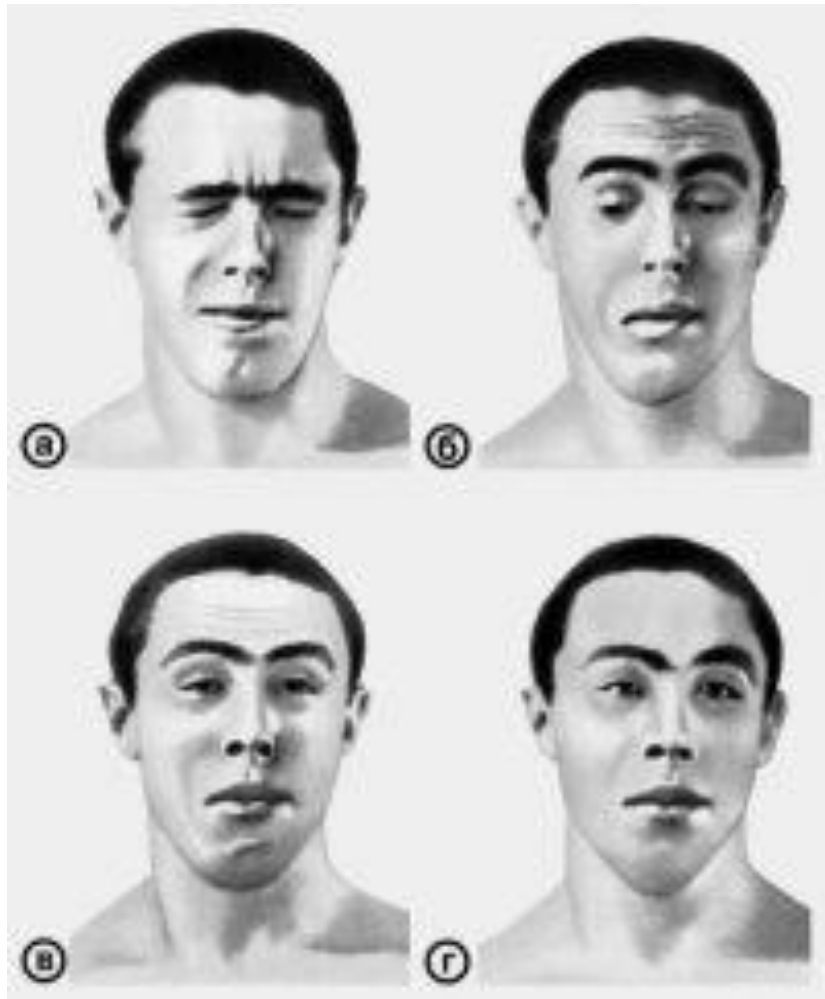
Патогенез тяжелой псевдопаралитической миастении



Клиникасы

- Бульбарлы жүйкемен иннервацияланатын бұлшықеттер және көз б.е-нің тез шаршағыштығы және әлсіздігімен басталады да кейін дененің басқа б.е-не тарайды . Көз б.е-нің зақымдануы диплопияға, қылилыққа, екі жақты птозға алып келеді. Басқа да көлденең бұлшық еттердің зақымдануы жүреді, ол кезде жайылмалы әлсіздік болады. Терең рефлексстердің жүдеуі- қайталамалы соққылаған кезде реакциясының төмендеуі.
- Науқас көп сөйлегенде немесе шайнау кезінде бұлшық еттің шаршауы, әлсіреуі көрінеді. Соның есебінен науқастың жеп отқан тамағын жұту қиындайды, кейде ол сыртқа қарай төгіледі, мұрынмен сөйлеу (“Р”, “Ш”, “С” әріптерін айта алмайды)байқалады. Немесе 10 рет отырып тұрғанда б.е әлсіздігі науқастардың тек аяғында емес қолдарында да, көзде птоздың пайда болуымен көрінеді.

Науқас дем алғаннан соң бұл көріністің бәрі қайтады.



- Қайталамалы электрлік күштеме жасағанда б.е-дің әлсіздігі пайда болады, бірақ біршама уақыт дем алғаннан соң б.е қызметі қайта қалпына келеді.
- Жалпы физикалық күштеме кезінде, оқу кезінде немесе көздің бір нүктеге фиксациясы кезінде симптомдардың күшеюі, лабильділігі жіне динамикалығы тән.
- Миастения жайылмалы және ошақты(көз б.е зақымдалуы, көмей, жұтұыншақ, мимикалық, кеуде б.е-нің жиырылуы тән) болады. Жайылмалы түрі тыныс бұзылысымен сипатталады.
- Ағымы:



- *Мастениялық криз*- жұту және тыныс алу бұлшықеттерінің аяқастынан пада болатын ұстамасы. Тыныс алу бұзылысы(жиі, ысқырықты), тамыр соғуының жиілеуі, сілекейдің ағуы. Ауыр криз кезінде тыныс алу б.е-нің салдануы адам өміріне қауіпті болып табылады.
- *Миастениялық синдром*- летаргиялық энцефалитте, бронхогенді карциномада, бүйірлік амиотрофиялық склероз кезінде, тиреотоксикоз кезінде пайда болады.

Диагнозы және ажыратпалы диагнозы

Клиникалық пробалар:

- Прозериндік проба- енгізіледі Sol.Proserini 0.05% 1-3ml т/а +Sol. Atropini 0.1%- 0.5ml. 30 мин соң бағалаймыз: птоздың төмендеуі, артикуляцияның қайта қалыпқа келуі.
- Электрофизиологиялық. ЭНМГ әсер ету потенциалының амплитудасының төмендеуі \min қалыптыдан 10% төмен
- Серологиялық. Қанда көлденең жолақты бұлшықеттердегі холинорецепторларға антиденелердің жоғары болуы.
- МРТ немесе КТ
- Ажыратпалы диагнозды: шашыранды слерозбен, Гиенн-Барр синдромымен және соматикалық аурулармен жүргіземіз

Емі

- Ең басты емі АХЭ-лық препараттарды тағайындау болып табылады. Клиникалық практикада келесі препараттар кеңінен қолданылады: Тензилон (бірнеше минут) диагностикалық мақсатта, Прозерин(2-3сағ), *Калимин*(4-5сағ).
- Прозерин- б/і 1,5-2мл 0,05% еріт тамақтану алдында 20-30 мин алдын. Ал миастениялық криз кезінде т/і 0,5-1мл 0,05%ерт, 2-3 сағ соң 2-3мл енгізеді.
- Ауыр жағдайда кортикостероидтар тағайындалады: преднизолон 100мг күнара.