

ГАПОУ «ООМК»

ЛЕКЦИЯ

ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННО -  
ДЕГЕНЕРАТИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕРВНОЙ  
И МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМ

Преподаватель:  
Васильева В.Н.

# ЦЕЛЬ

- **Учебная:** добиться прочного усвоения системы знаний; освоение общих и соответствующих профессиональных компетенций.
- ПК 1.1. Планировать обследование пациентов различных возрастных групп.
- ПК 1.2. Проводить диагностические исследования.
- ПК 1.3. Проводить диагностику острых и хронических заболеваний.
- ПК 1.7. Оформлять медицинскую документацию.
- **Развивающая:** формирование навыков самообразования; самореализации личности и развитие речи, мышления, памяти.
- **Воспитательная:** формирование у студентов целостного миропонимания и современного научного мировоззрения, основанного на признании приоритетов, общечеловеческих ценностей: гуманности, милосердия, сострадания, уважение к жизни и здоровью человека.

# ПЛАН

- Понятие о наследственности.
- Классификация наследственных болезней.
- Хромосомные болезни (Болезнь Дауна, синдром Кляйнфельтера. Шершевского-Тернера).
- Генные болезни:
  - Миотонии, миопатии;
  - Миастения;
  - Хорея Гентингтона;
  - Болезнь Паркинсона;
  - Наследственная атаксия;
  - Гепатоцеребральная дистрофия Вильсона-Коновалова.
- Врождённые заболевания (Сирингомиелия)

- 
- Наследственные нервно-мышечные заболевания — большая гетерогенная группа болезней, в основе которых лежит генетически детерминированное поражение периферических нервов, передних рогов спинного мозга и скелетных мышц.

- *Хромосомные болезни* (хромосомные синдромы) обусловлены увеличением или уменьшением числа хромосом, потерей части хромосомы или изменением ее формы.
- *Генные болезни* (болезни обмена веществ) обусловлены нарушением участков ДНК (выпадение, удвоение, перемещение, перевертывание фрагментов), регулирующих синтез определенных белков.
- *Мультифакториальные заболевания* также связаны с изменением генетического аппарата, однако для проявления этих изменений в виде болезни необходимы дополнительное неблагоприятное воздействие внешних факторов (инфекционных, токсических физических и др.). К таким заболеваниям, например, относят миастению, рассеянный склероз, боковой амиотрофический склероз.
- *Врожденные заболевания* не связаны с патологией генетического аппарата: действие патогенного фактора направлено на развивающиеся ткани и органы плода в период беременности. К таким факторам относятся инфекции, медикаменты, алкоголь, никотин, гипоксия, витаминная недостаточность, рентгеновское облучение.

# БОЛЕЗНЬ ДАУНА

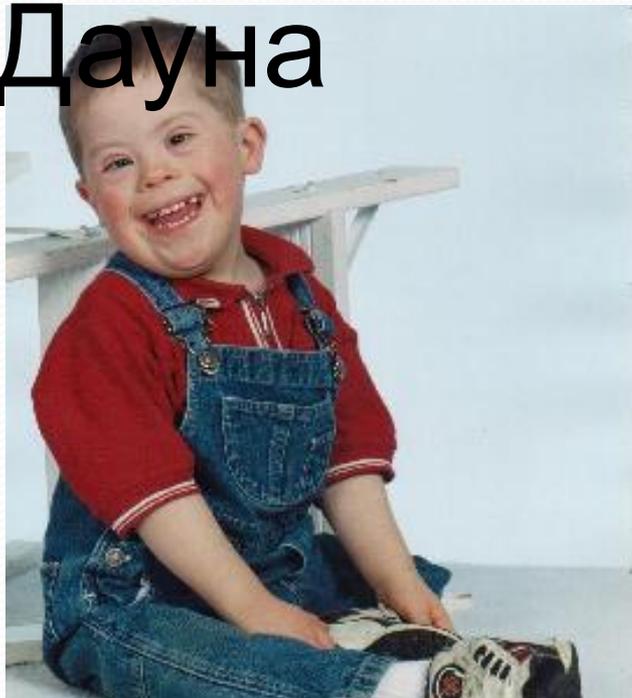
Болезнь Дауна обусловлена лишней 21-й хромосомой.  
встречается до 4-х случаев на 1000 новорожденных;

- в 1866 году Джон Даун описал этот синдром, а
- в 1959 году Джер Лежен - генетическую природу
- **Факторы риска:**
  - Возраст матери старше 33-40 лет (90%)
- Возраст отца (10%)
- - Близкородственные браки

# КЛИНИКА

- деформированный череп,
- лунообразное лицо,
- широко расставленные (монголоидные) глаза,
- короткий нос, маленькие деформированные уши,
- увеличенный язык, поперечная складка на ладонях.
- Возможны пороки развития внутренних органов и костно-мышечной системы (диспропорциональное телосложение),
- отставание в росте.
- У всех больных отмечается умственное недоразвитие различной степени.

# Синдром Дауна



# Ладонь

Нормальная

ладонь



Дауна



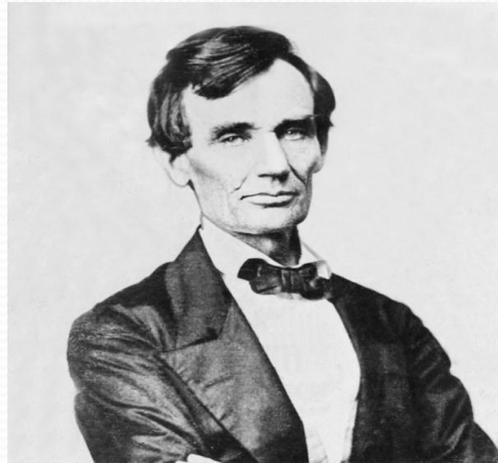
Характерна поперечна складка на долоні  
([www.medword.net/syndrome\\_down.htm](http://www.medword.net/syndrome_down.htm))

# ДИАГНОСТИКА

- Диагностика основывается на типичных клинических признаках и исследовании хромосом (кариотипирование).
- Прогноз жизни неблагоприятный. 60% детей умирают в первые 10 лет, но известны случаи, когда больные доживали до 70 лет

# СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА

- характеризуется отсутствием одной половой хромосомы (моносомией X) у девочек всего в наборе 45 хромосом. Частота - 1 случай на 3000 новорожденных.
- - (синдром женского гипогонадизма)
- - Описали Н.А.Шерешевский в 1925г., Turner в 1938г.



# КЛИНИКА

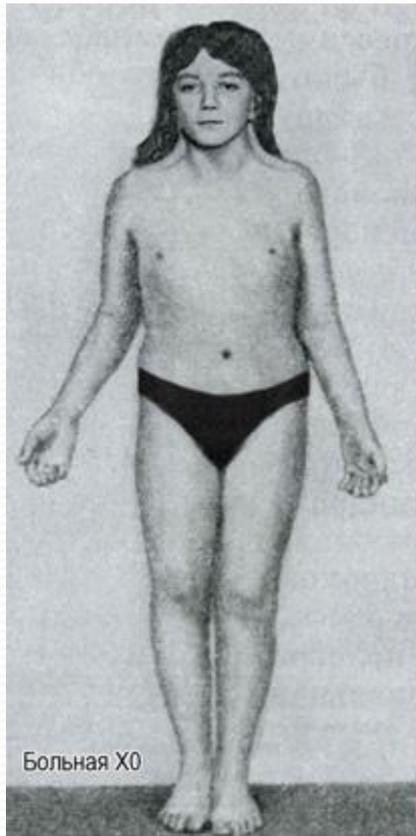
- отставание в росте;
- половой инфантилизм,
- недоразвитие молочных желез,
- нарушения менструального цикла,
- бесплодие;
- крыловидная кожная складка на шее;
- деформация ушных раковин
- укорочение костей и аплазия фаланг
- часто отмечаются пороки развития внутренних органов.
- Психическое недоразвитие выражено нерезко и в какой-то степени компенсируется трудолюбием и эмоциональным благодушием.



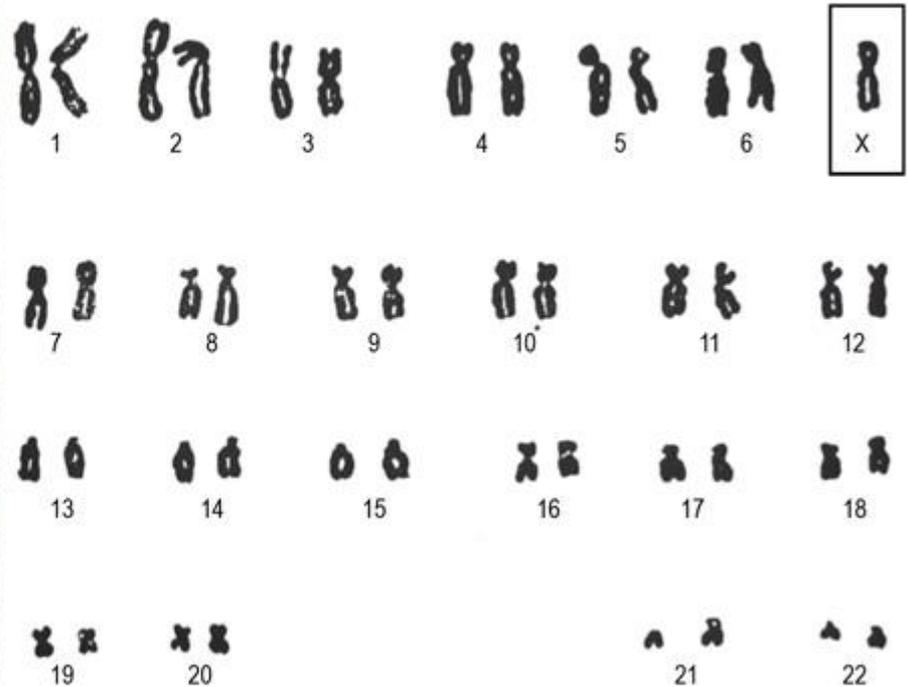


MedUniver.com  
Все по медицине...

### Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0



Больная X0



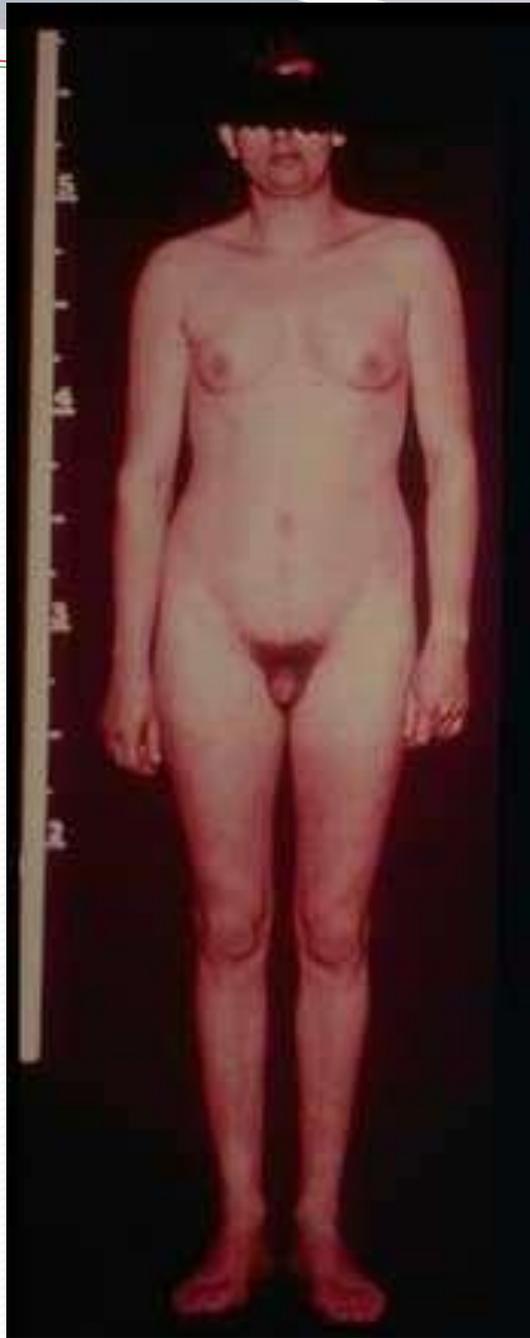
# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- обусловлен наличием у мальчиков лишней X-хромосомы - набор половых хромосом XXУ
- Описан в 1942 году Х. В. Клайнфельтером
- синдром мужского гипогонадизма
- 2-2,5 случая на 1000 новорожденных мальчиков
- Встречается среди новорожденных мальчиков с частотой 1:400.
- Проявляется синдромом полового недоразвития

# КЛИНИКА

- высокий рост,
- астеническая конституция (узкие плечи, широкий таз, слаборазвитая мускулатура),
- недоразвитием вторичных половых признаков,
- гипогенитализм (скудная растительность на лице, гинекомастия).
- бесплодие .
- хотя наружные половые органы мужского типа и половая функция у молодых людей сохраняется, продолжение рода чаще всего невозможно вследствие атрофии семенных канальцев и аспермии.
- интеллект обычно не страдает, хотя в некоторых случаях может наблюдаться отставание в умственном развитии.

Диагностика основывается на клинических признаках и исследовании набора хромосом.



# ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

- **Генные болезни** - именуются болезнями обмена веществ и обусловлены нарушениями участков ДНК (выпадения, перемещения, удвоения, перевёртывание фрагментов ДНК), регулирующих синтез определённых белков
- Заболеваний данной группы описано несколько тысяч. Они характеризуются деструктивными и дегенеративными изменениями в тканях, избирательном поражении нервной системы, мышц, внутренних органов и кожи, прогрессирующем течением. Некоторые из этих болезней проявляются с первых дней жизни, другие - спустя много лет после рождения. Имеют различные типы наследования.
- Наследственные нервно-мышечные заболевания имеют хроническое, прогрессирующее течение. Характеризуются поражением мышечной ткани, периферических нервов, передних рогов спинного мозга.
  - Если первично страдает мышечная ткань - это называют миопатиями,
  - Если поражены передние рога спинного мозга и периферические нервы — миодистрофии,
  - Если поражены нервно-мышечные синапсы, вызывающие изменение мышечного тонуса, то говорят о миотониях,
  - миастении – мышечная утомляемость

# КЛАССИФИКАЦИЯ

I. Наследственные нервно-мышечные заболевания:

1. МИОПАТИИ -первичные прогрессирующие мышечные дистрофии (ювенильная форма Эрба — Рота, псевдогипертрофическая форма Дюшенна, плече-лопаточно-лицевая форма Ландузи — Дежерина и др.).
2. АМИОТРОФИИ -вторичные прогрессирующие мышечные дистрофии - (невральная амиотрофия Шарко — Мари, спинальные амиотрофии Вёрднига-Гоффманна, Кугельберга — Веландера, Арана — Дюшенна и врожденная миотония Оппенгейма).
3. Миотония Томсена, миотаническая дистрофия Куршманна — Баттена — Штейнерта,
4. Периодический семейный паралич (пароксизмальная миоплегия Вестфалья).

## II. Наследственные болезни обмена, протекающие с поражением; нервной системы:

1. Фенилкетонурия.
2. Мукополисахаридозы (гаргоилизм), болезнь Марфана.
3. Нейролипидозы (амавротические идиотии, болезнь Ниманна — Пика, болезнь Гоше, лейкодистрофии).

## III. ФАКОМАТОЗЫ

1. нейрофиброматоз Реклингаузена,
2. туберозный склероз Бурневилля, энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера,
3. атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар,
4. церебро-ретиальный ангиоматоз Гиппеля — Линдау).

- IV. Системные дегенерации:
- С преимущественным нарушением координации движений (атаксия Фридрейха, атаксия Пьера — Мари, оливо-понтocerebellлярная дегенерация, денто рубральная дегенерация и др.).
- С преимущественным поражением подкорковых узлов (гепато-церебральная дистрофия Вильсона — Коновалова, деформирующая мышечная дистония, хорea Генгингтона, семейный тремор Минора).
- С преимущественным поражением кортико-спинального пути (семейный спастический паралич Штрюмпеля, боковой амиотрофический склероз).

# МИОПАТИЯ

- прогрессирующая мышечная дистрофия - сборная группа заболеваний, характеризующихся первичным дистрофическим процессом в мышечной ткани.
- Относится к наиболее часто встречающимся хроническим заболеваниям нервно-мышечного аппарата и носит наследственный характер.
- Различные экзогенные вредности (травмы, инфекции, интоксикации) могут выявить имеющуюся патологию или вызвать ухудшение текущего патологического процесса.
- Для установления семейного характера заболевания необходимо не только тщательно собранный анамнез, но и по возможности наиболее полный осмотр всех членов семьи с выявлением так называемых малых признаков заболевания.
- Наличие спорадических случаев не исключает наследственную природу болезни.

# ПАТОГЕНЕЗ

- Ведущим в происхождении отдельных заболеваний могут быть недостаточность ферментов, синтезирующих мышечные белки, структурные и функциональные нарушения в окончаниях периферических мотонейронов, недостаточное количество клеток передних рогов спинномозговых сегментов, дефекты гипоталамо-гипофизарной системы. Установлены изменения нуклеиновых кислот, углеводного, жирового обменов и метаболизма кортикостероидов. Происходит распад специфических мышечных белков и замещение их жировой и соединительной тканью. При гистологическом исследовании определяются нормальные, атрофированные и гипертрофированные волокна, расположенные вперемешку.

# Патоморфология миопатий:

1. Нарушение распределения типов мышечных волокон.
2. Изменение размера мышечных волокон.
3. Нарушение строения мышечных волокон.
4. Патологические включения и образования в мышечных волокнах.
5. Патологические изменения скелетной мышечной ткани в целом.

# КЛИНИКА

- Заболевание развивается медленно, начинается с утомления во время ходьбы или работы.
- Атрофии чаще появляются в раннем периоде в плечевом поясе, затем в тазобедренной области и позже распространяются на другие группы мышц.
- По мере прогрессирования атрофий появляются различные ретракции, ненормальные позы и конфигурации отдельных конечностей.
- Могут наблюдаться гипертрофии мышц, особенно икроножных.
- Появляются крыловидные лопатки.
- При поражении шейных мышц свисает голова.
- Возникает лордоз вследствие поражения мышц поясничной области.
- При плече- лопаточных формах миопатии отмечаются главным образом выраженные атрофии плечевого пояса, мышц спины, груди и живота.
- Появляется «осиная талия».
- Очень выражены атрофии мышц лица - «лицо миопата»: лицо неподвижно, губы оттопырены, глаза недостаточно закрываются.
- При псевдогипертрофической форме миопатии заболевание начинается с поражения мышц тазовой области, что ведет к своеобразному раскачиванию при ходьбе «утиная походка».
- По мере прогрессирования процесса увеличивается слабость в конечностях, снижаются и затем исчезают сухожильные рефлексы, уменьшается электровозбудимость в пораженных мышцах, отмечаются контрактуры.



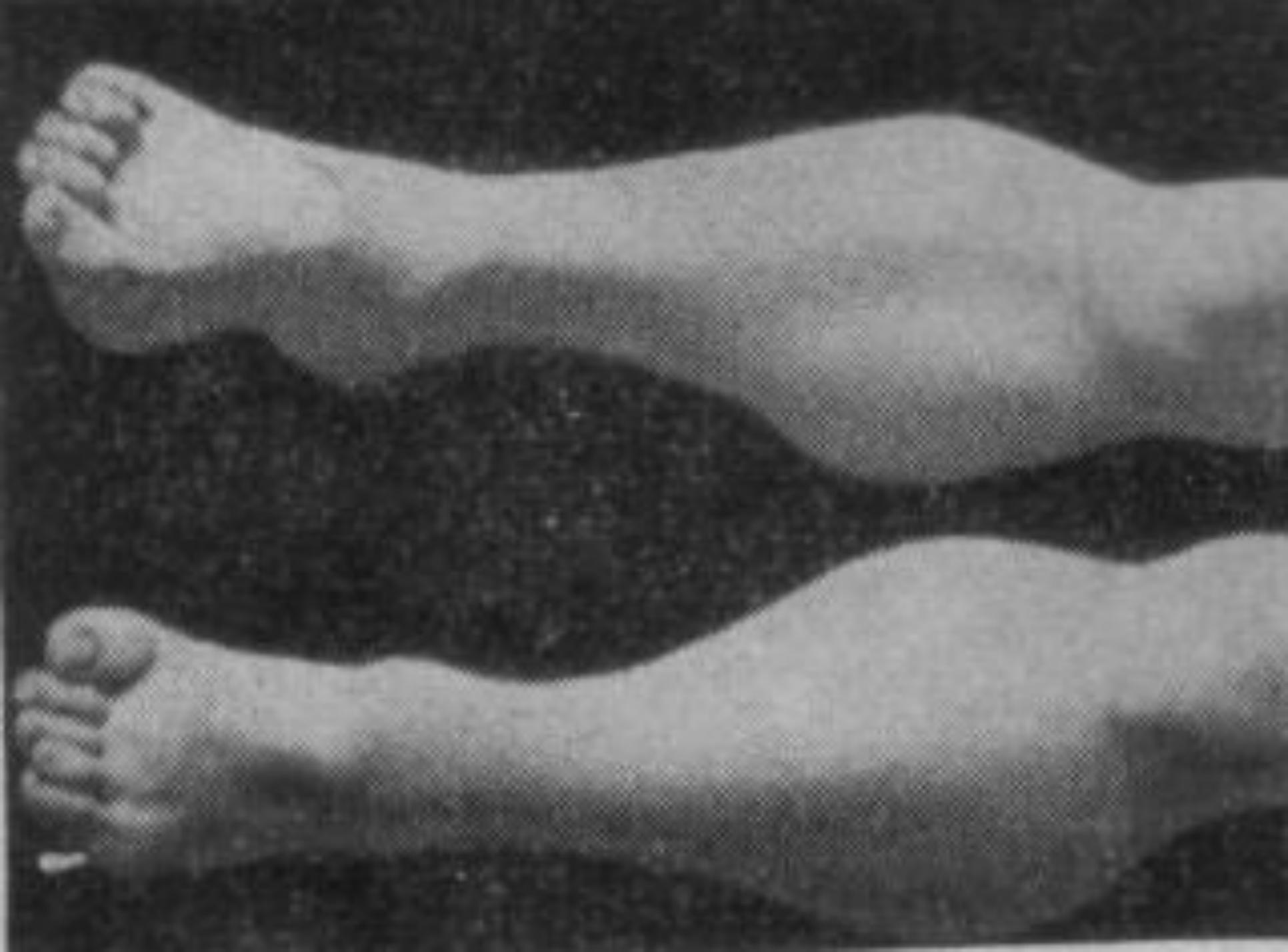
# Мышечная дистрофия Дюшенна:

- Наследуются по рецессивному типу, сцепленному с полом, болеют мальчики
- Начало заболевания в раннем возрасте – 3 – 4 года,
- Преимущественно поражение мышц тазового пояса.
- Походка «утиная».
- По мере прогрессирования увеличивается слабость в конечностях.
- Отмечаются контрактуры.
- Псевдогипертрофии мышц, особенно икроножных

- Сухожильные рефлексy вначале снижаются, затем исчезают.
- Отмечаются атрофия мышц языка, мягкого нёба, гортани и жевательных мышц.

При наличии этих симптомов говорят о бульбарно-паралитической форме.





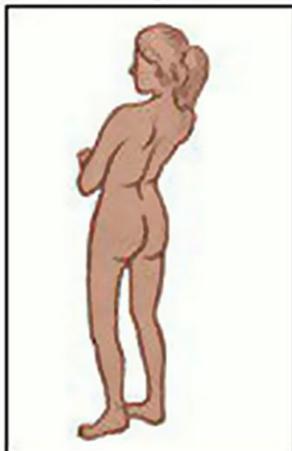


# Юношеская миопатия Эрба-Рота:

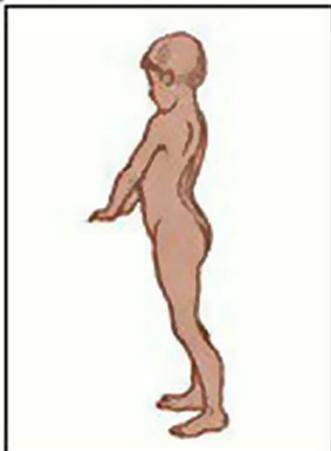
- Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (болеют дети здоровых родителей).
- Болезнь начинается в возрасте от 3-5 лет до 14 лет.
- Страдают мышцы плечевого пояса и мышцы спины.
- Постепенно развивается атрофия (дистрофия) мышц плечевого и тазового пояса.
- Возникает «утиная» походка.

- Больные испытывают затруднение при вставании с пола, помогая себе при этом руками; по ступенькам лестницы поднимаются, опираясь руками о перила.
- Слабость и атрофия мышц плечевого пояса затрудняют подъем рук вверх.
- Атрофия мышц, фиксирующих лопатки, приводит к развитию крыловидных лопаток.
- Движения же в кистях рук и мышцах лица не нарушаются.

## Форма Эрба-Рота



Утиная походка



Гиперлордоз



Лицо "миопата"



Симптом "крыловидные лопатки"



Sequenza fotografica di un bambino in movimento  
 spazio di tempo



In questa sequenza fotografica si possono vedere tutti i movimenti che il bambino compie nel passare dall'essere un bambino a un bambino che si muove. Nella sequenza di sette immagini si mostra il processo di movimento che il bambino compie nel passare dall'essere un bambino a un bambino che si muove.

# Лице-лопаточно-плечевая форма Ландузи-Дежерина.

- Начало заболевания с 7 - 15 лет.
- Слабость и атрофии мышц лица и плечевого пояса.
- Характерна слабость мимической мускулатуры.
- Кожа лица гладкая, без складок.

- Симптом «крыловидных лопаток», горизонтальное расположение ключиц.
- Характерны толстые, выпяченные вперед губы («губы тапира»), «поперечная улыбка».
- Выраженный лагофthalm.





# ДИАГНОСТИКА МИОПАТИЙ

- генеалогический анамнез,
- типичные клинические проявления.
- вспомогательные методы:
  - определение активности некоторых ферментов в крови (активность альдолазы и креатинфосфокиназы повышается).
  - Типичным является выделение с мочой повышенного количества креатина.
- электромиографическое исследование:  
регистрируются сниженные по длительности и амплитуде потенциалы.
- ультразвуковая и компьютерная томография мышц:  
обнаруживаются уплотнения мышц и уменьшение их объема, а также избыточное развитие жировой и соединительной ткани.

# Патоморфология амиотрофий:

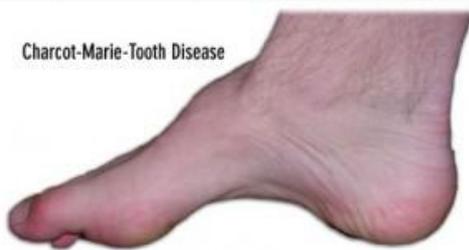
Грубое поражение клеток передних рогов, передних корешков и периферических нервов спинного мозга: уменьшение количества клеток, их дегенеративные изменения в шейном и поясничном отделах.

# Невральная амиотрофия Шарко-Мари

- Тип наследования аутосомно-доминантный.
- Начальные проявления с 13-17 лет.
- Характерны дистальные парезы, атрофии, сухожильная арефлексия более выраженная в ногах.
- Расстройства чувствительности по дистальному типу.



- Атрофия мышц голеней и нижней трети бедер.
- Ноги по виду напоминают «ноги аиста».
- Часто сочетается с костными деформациями (стопа Фридрейха).
- Могут присоединяться мозжечковые сим
- На ЭМГ картина снижения скорости нервного импульса.
- Медленно прогрессирующее течение.





# Спинальная амиотрофия Вердига – Гоффмана.

## **Выделяют формы:**

1. Врожденная форма.
2. Ранняя детская форма.
3. Поздняя форма.

# Врожденная форма:

- Начало внутриутробно.
- Слабое шевеление плода.
- При рождении вялый паралич в проксимальных отделах конечностей.
- Бульбарные расстройства: слабый крик, вялое сосание, снижение глоточного рефлекса.
- Задержка психического развития.
- Течение прогрессирующее.



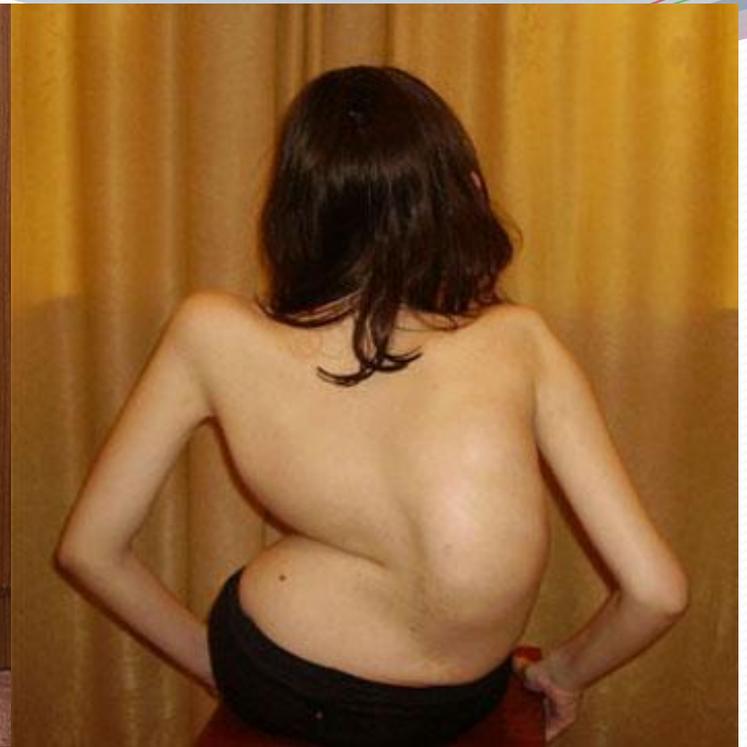
## Ранняя детская форма:

- Начало до 1,5 лет.
- После интеркуррентного заболевания ребенок начинает терять приобретенные навыки.
- Вялые парезы проксимальных отделов конечностей носят восходящий характер.
- Течение прогрессирующее, смерть в 5 лет.
- Интеллект не страдает.



## Поздняя форма:

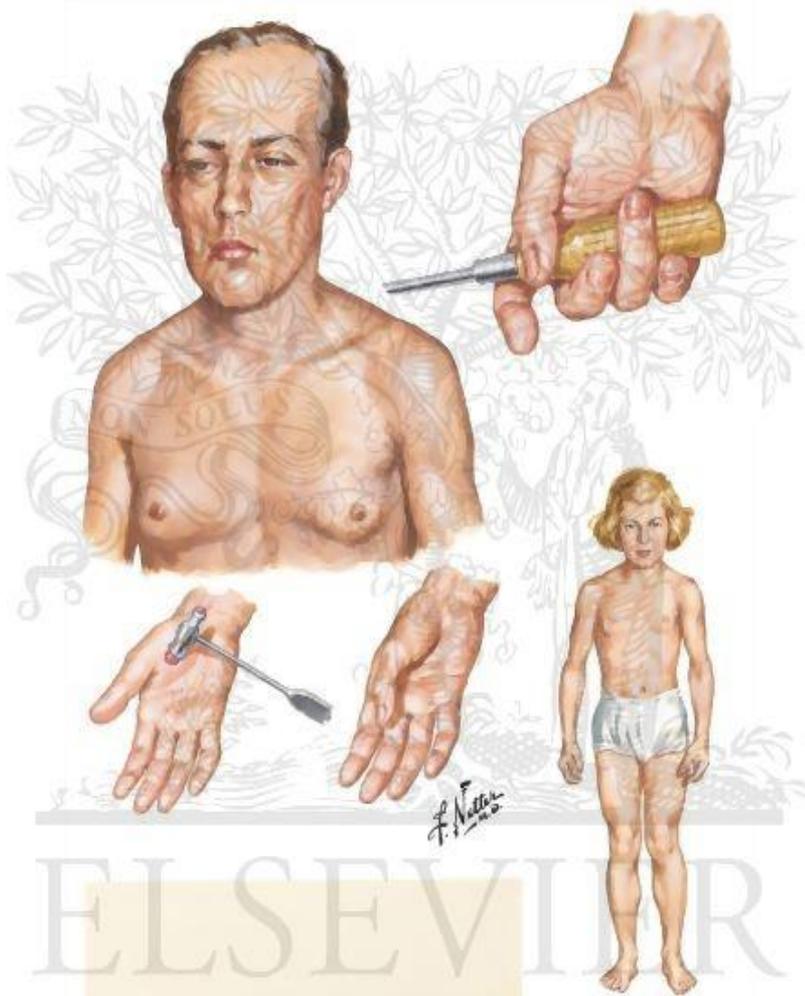
- Начало в 1,5 – 2 года.
- Вялые параличи проксимальных отделов ног, затем рук.
- Мышечные атрофии маскируются хорошо выраженным подкожно-жировым слоем.
- В течение 10 лет процесс генерализуется с вовлечением бульбарных отделов.
- Типичны костные деформации, обильный гипергидроз.
- Характерна ЭМГ с «ритмом частотокола».



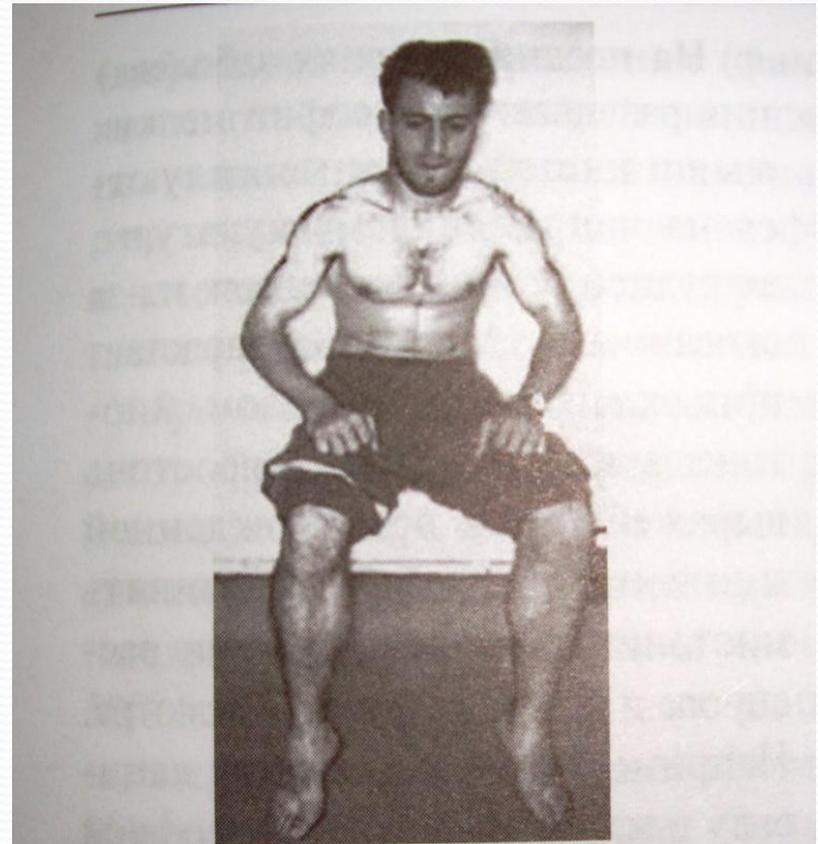
# МИОТОНИИ

- Миотонии — от *греч.* *mys* — мышца, *tonos* — напряжение. Это наследственно-дегенеративные, нервно-мышечные заболевания, объединенные наличием общего симптома — миотонического феномена.
- После активного напряжения мышц возникает тонический спазм с затруднением расслабления — сократившаяся мышца стремится удержать свое состояние напряжения, фаза расслабления длится 5—30 секунд. Различают врожденную миотонию Томсена и ряд других нозологических форм.
- Чаще наблюдается аутосомно-доминантный тип наследования.





© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM



**Рис. 6.19.** Миотония Томсена у взрослого больного

# ПАТОГЕНЕЗ

- Ведущую роль играет нарушение нервно-мышечной проводимости вследствие нарушения функции пресинаптической и постсинаптической мембран. Наблюдается изменение обмена медиаторов: увеличение содержания в мышечной ткани ацетилхолина и калия, что связано с уменьшением выделения альдостерона (гормона коры надпочечников), который регулирует обмен микроэлементов и воды.

# КЛИНИКА

- Первые признаки заболевания у большинства больных проявляются с детского или юношеского возраста
- Основным симптомом болезни является нарушение движения, при котором после активного напряжения мышц возникает тонический спазм с затруднением расслабления. Этот спазм возникает только при интенсивном произвольном движении:
- затруднение движений выражено в кистях и пальцах, жевательной мускулатуре,
- рта, мышцы шеи, в круговых мышцах глаз.
- нарушение речи.
- спазм в мышцах глотки. После проглатывания нескольких порций пищи этот спазм постепенно проходит.
- Повышение механической возбудимости мышц : при ударе молоточком в мышце возникает «ямка» или «ровик», которые держатся до 1,5 минут. Характерная «ямка» возникает в языке при ударе молоточком по нему, по возвышению большого пальца -симптом «большого пальца»).
- Спазмы усиливаются на холоде, в сырости, под влиянием отрицательных эмоций; ослабевают — в тепле, после отдыха, после приема умеренных доз алкоголя.
- Мышечная система обычно хорошо развита, у ряда больных телосложение атлетическое.
- Мышцы тверды на ощупь даже при полном расслаблении.
- Мышечная сила снижена, сухожильные рефлексy сохранены

# МИАСТЕНИЯ

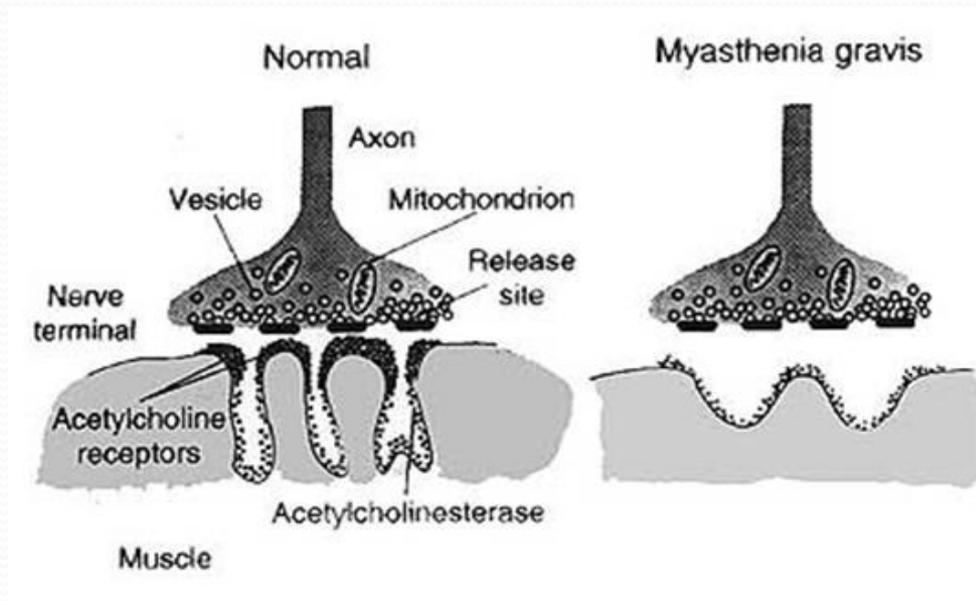
- Миастения - от *греч.* *mys* - мышца, *astenia* — слабость.
- Миастения — тяжелое хроническое заболевание, характеризующееся генерализованной или относительно локальной патологической утомляемостью мышц.
- Нервно-мышечные соединения являются одной из самых уязвимых структур периферического нейромоторного аппарата.
- Миастения является наиболее распространенной из синаптических болезней человека. Описана более 100 лет назад.
- В течение последних лет число диагностируемых случаев увеличилось.
- Женщины болеют чаще.
- Этиология до конца не известна.

# ПАТОГЕНЕЗ

- Утомляемость мышц обусловлена нарушением передачи импульса с нерва на мышцу. Патологически измененная вилочковая железа вырабатывает специфические антитела против холинорецепторов. Происходит блокада синаптической проводимости. Отмечается снижение синтеза ацетилхолина, что также приводит к ухудшению нейромышечной передачи. В сыворотке больных миастенией можно обнаружить антитела к скелетным мышцам и к эпителиальным клеткам вилочковой железы. При биопсии обнаруживаются атрофические и дистрофические изменения отдельных мышечных волокон.

# Патоморфология

## миастении:

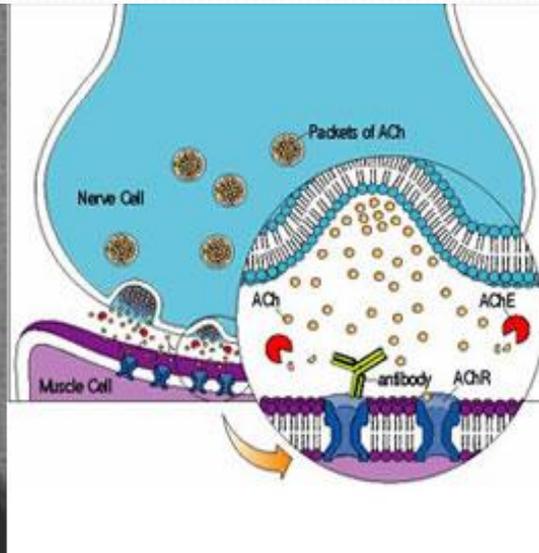


1. Нарушение синаптического проведения импульсов.
2. Эндокринные расстройства, особенно дисфункция вилочковой железы.
3. В тканях обнаруживается избыток холинэстеразы.

- Клинически выделяют несколько форм миастении:
- *Генерализованная форма* с нарушениями и без нарушений дыхания и сердечной деятельности.
- *Локальные формы*:
- глоточно-лицевая с нарушением и без нарушения дыхания;
- глазная;
- скелетно-мышечная с нарушением и без нарушения дыхания.
- По характеру течения выделяют *прогрессирующую* и *стационарную формы* миастении, а также *миастенические эпизоды*.

# Миастения:

- Появляется утомляемость, распространяется на мышцы: губ, жевательные, глазодвигательные, глотательные.
- Наблюдается птоз, диплопия, поперечная улыбка .



- 
- Утомляемость появляется в мышцах конечностей.
  - Наблюдается увеличение вилочковой железы.
  - Заболевание имеет тенденцию к прогрессированию.
  - Могут возникать расстройства дыхания, глотания.



# МИАСТЕНИЧЕСКИЙ КРИЗ

- **Причина: Миастения**
- **Способствующие факторы:**
  - 1. Инфекции (грипп, ОРЗ).
  - 2. Интоксикации.
  - 3. Физическое и психическое перенапряжение.
  - 4. Оперативные вмешательства.
  - 5. Применение лекарственных препаратов (аминазина, миорелаксантов).
  - 6. Менструальный период.

# ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЙ

- Развивается остро, иногда молниеносно. Состояние резко ухудшается, наблюдается генерализация процесса. Значительно усиливаются глазодвигательные нарушения, появляются и быстро нарастают афония, дизартрия, дисфагия, слабость мышц до развития глубокого тетрапареза и даже тетраплегии. Дыхание становится частым, поверхностным. Появляется парез диафрагмы, межрёберных мышц с признаками гипоксии (гиперемия лица затем цианоз). Вегетативные расстройства, расширение зрачков, тахикардия, пульс слабый, сухость кожи, общий гипергидроз, парез кишок и нарушение функции органов таза. Повышение АД может смениться снижением его. Характерна тревога, психомоторное возбуждение, которые сменяются вялостью, апатией. В некоторых случаях криз проявляется неполным выключением функций жизненно важных органов, протекает без потери сознания. Иногда может развиваться острая гипоксия мозга в течение 10-12 мин., больной теряет сознание и умирает.

# ПАРЦИАЛЬНЫЙ (РЕСПИРАТОРНЫЙ)

- Проявляющийся внезапным затруднением дыхания вплоть до полной его остановки без резкого усиления других симптомов миастении и нарушения сердечно-сосудистой системы. У больного обычно ночью внезапно появляются неприятные ощущения в области сердца, сердцебиение, частый нитевидный пульс, снижается АД, кожа становится бледной, цианотичной, нередко отмечается потеря сознания. Продолжительность приступа различна. Иногда компенсация может быть достигнута лишь спустя 2-3 недели.

# ДИАГНОСТИКА

- диагностируется на основании жалоб на утомляемость, усиления имеющихся расстройств к вечеру и при физической нагрузке.
- Важное значение имеет прозериновая проба: резкое уменьшение симптомов через 30—60 мин после введения 1 — 2 мл 0,05% раствора прозерина подкожно.
- Типично изменение электровозбудимости мышц: быстрое истощение их сокращения при повторных раздражениях фарадическим током с восстановлением возбудимости после отдыха.
- Весьма ценным методом в диагностике миастении является электромиографическое исследование. Стимуляционная ЭМГ регистрирует нормальный суммарный вызванный потенциал действия, амплитуда которого уменьшается при ритмической стимуляции частотой 3—5 и 50 в 1 с.
- Дифференциальный диагноз проводится со стволовым энцефалитом, опухолью ствола мозга, базальным менингитом, глазной формой миопатии, полимиозитом, нарушением мозгового кровообращения в вертебрально-базиллярной системе.