

С.Ж.Асфендияров атындағы Қазақ Ұлттық Медицина Университеті

Кафедра: Жүйке аурулары

Мамандығы 051301 жалпы медицина

Пән PNN4306 «Неврология»

## Дәрістік жинақ

**ТАҚЫРЫБЫ: ОЖЖ жиі зақымдайтын жүйелі атрофиялар. Гентингтон ауруы. Тұқым қуалайтын атаксия. Жұлынды бұлшықеттік атрофия және туысқандық синдромдар. Экстрапирамидтік және басқа қимыл функциясының қозғалтқыш бұзылыстары.**

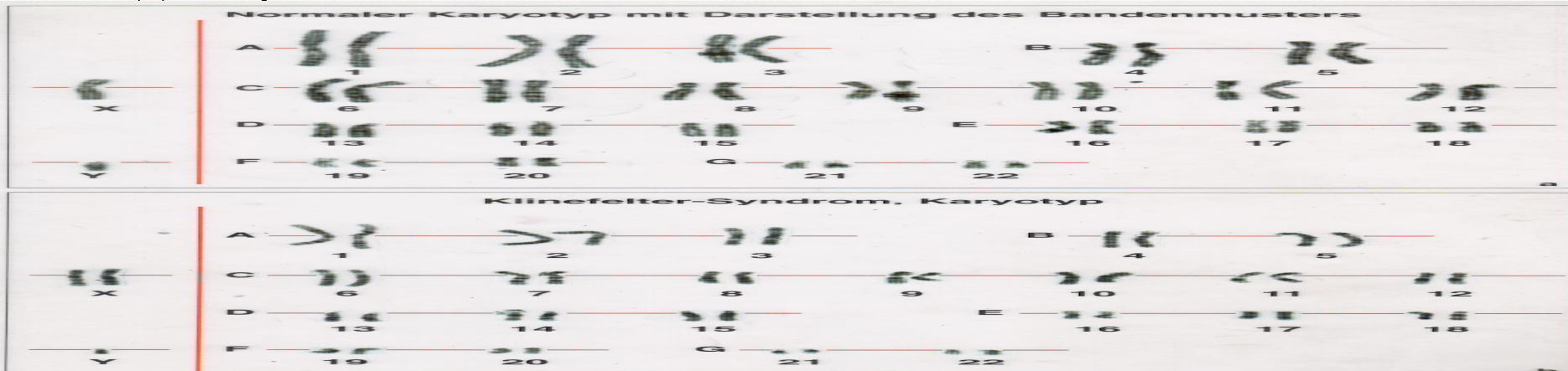


# Генетика как наука

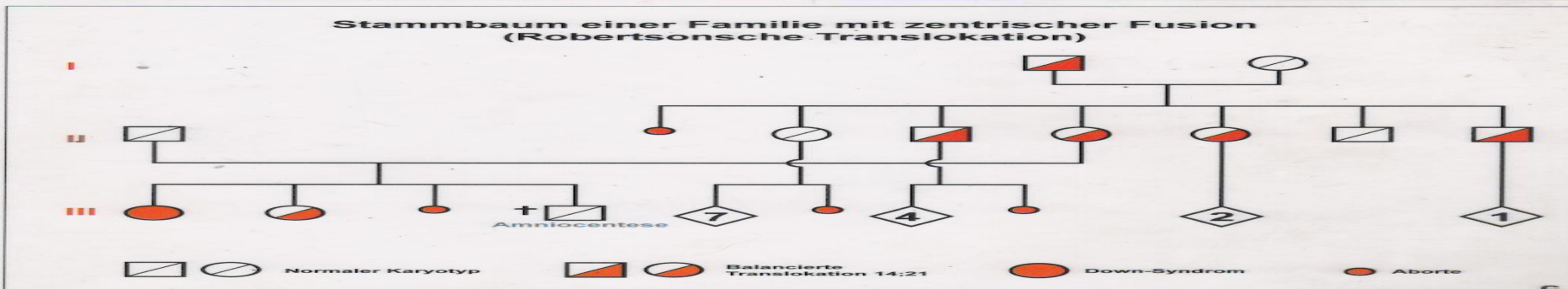


Представители любого биологического вида воспроизводят подобные себе существа. Это свойство потомков быть похожими на своих предков называется **наследственностью**.

- **Тақырыбы:** ОЖЖ жиі зақымдайтын жүйелі атрофиялар. Гентингтон ауруы. Тұқымқуалайтын атаксия. Жұлынды бұлшықеттік атрофия және туысқандық синдромдар. Экстрапирамидтік және басқа қимыл функциясының қозғалтқыш бұзылыстары.
- **2. Мақсаты:**
- Жүйелі атрофиялар диагностикасы.
- Жүйелі атрофиялармен ауыратын науқастарға көмек көрсету.
- Жүйелі атрофияларды бір-бірінен ажырату диагнозы.
- Жүйелі атрофиялар кезінде жүйке жүйесін зерттеу әдістері.



- Жүйелі атрофиялар кезіндегі клиникалық көріністері.
- Экстрапирамидтік және басқа қимыл функциясының қозғалыс бұзылыстары. Клиникасы, ағымы.
- Жүйелі атрофиялардың емі.
- **3. Дәріс тезистері:**
- 1. Жұлындық және невралды атрофиялар
- Миотониялар, клиникасы, емі
- Миастениялар. Клиникасы, емі
- Экстрапирамидтік жүйенің зақымдануымен байланысты аурулар
- Мишықтың зақымдануымен байланысты аурулар



## ● **2 Жұлындық және невралдық амиотрофиялар**

- Жұлындық және невралдық атрофиялар перифериялық нервтер мен жұлын мотонейрондарының біріншілік зақымдануымен сипатталатын үдемелі жүйке-бұлшықеттік аурулар тобына жатады. Егер мотонейронның денесі бірінші зақымдалса, онда жұлындық амиотрофиялар туралы айтуға болады, егер перифериялық нерв зақымдалса, онда – невралды амиотрофиялар туралы айтамыз.
- ***Вердниг-Гоффман жұлындық амиотрофиясы.*** Ерте жастағы балаларда жиі кездесетін тұқым қуалайтын жүйке-бұлшықеттік ауру. Оның негізінде жұлын мотонейрондарының үдемелі дегенеративті өзгерістері жатыр. Аурудың жиілігі 7:100000 нәресте. Аутосомды-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды.

- Ауру туылғаннан бастап, немесе ерте жас кезден беріледі. Оның 3 клиникалық формасын ажыратады: туа пайда болған, ерте бала кезіндегі және кеш формасы.
- *Туа пайда болған формасы.* Туылғаннан бастап диагностикаланады. Нәрестелердің спонтанды қозғалғыш белсенділігі бірден әлсіреген, олардың қалпы шала туылған нәрестелерге ұқсайды: аяқтары бүгілген, сыртқа ротацияланған және құрбақа қалпында болады. Қолдары да бүгілген, иықтары көтеріңкі, пассивті қозғалысқа қарсыласу жоқ. Қолдың саусақтарында аздаған тремор, олар атрофияланған. Бірден болған бұлшықет гипотониясынан өкшенің шығыңқы болуы мен жалпақтабандылық байқалады. Беті гипомимияланған.

● *Ерте бала кездегі формасы.* Көбінесе өмір сүрудің екінші жартысында пайда болады. Алғашқыда бала қалыпты жетіледі. Басын ұстай бастайды, отырады. Баланың жағдайы көп жағдайда қызбадан кейін, жарақаттан кейін, егулерден кейін нашарлайды. Аяқтарында әлсіздік пайда болады. Бала аяғына тұруын, отыруын, арқасынан ішіне аударылуын қояды. Біртіндеп барлық қозғалыс қимылдары шектеледі. Қолдары кешірек сатысында зақымдалады. Сіңір рефлекстері жоғалады. Бұлшықет атрофиясы, қолдың майда треморы, тілдің фибрилляциясы пайда болады.

- *Кеш формасы.* 1,5-2 жас аралығында пайда болады. Жарақат пен инфекция қолайлы фактор болып табылады. Бірітіндеп проксимальді, кейін дистальді бөліктерде әлсіздік пайда болады. Балалар жүрген кезде жиі құлайды, шаршайды, нашар жүгіреді. Жатқан және отырған қалпынан қиналып тұрады («сатылап тұру»). «Үйрек жүрісі», омыртқаның бел бөлімінің гиперлордозы тән. Үрдіске бульбарлы бөліктің зақымдалуы фонация мен жұтынудың бұзылысы қосылады. Бұлшықет атрофиясының өсуі сіңір рефлекстерінің жоғалуы мен контрактуралардың пайда болуына әкеледі. Балаларда жүру мүмкіндігі 8-10 жасқа дейін сақталады.



**Кугельберг-Веландер жұлындық амиотрофиясы.** Аутосомды-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Аурудың алғашқы симптомдары 8-10 жаста пайда болады – проксимальді бөлікте бұлшықеттік амиотрофиялармен (әсіресе аяқ), фибриллярлы және фасцикулярлы тартулармен сипатталады. Ауру біртіндеп үдеп, 8-10 жылдан кейін толық клиникалық көрініске ие болады: жалпы бұлшықет әлсіздігі, бұлшықет атрофиясы, кейде тізе және жамбас аймағындағы бұлшықеттердің псевдогипертрофиясымен бірге екіншілік омыртқаның деформациясы болады, бас ми нервтерінің қозғалтқыш ядроларының зақымдалу көріністері байқалады.

**Шарко-Мари-Тута-Гоффман невралды үдемелі бұлшықет атрофиясы.** Жиі аутосомды-рецессивті тип бойынша, кейбір жағдайда рецессивті Х-тізбекті тип бойынша тұқым қуалайды. Мектеп жасында аяқтың шаршауымен, парестезиялармен, ұстама тәрізді бұлшықеттің ауруымен («крампи»), аяқтың дистальді бөлігінің баяу үдемелі симметриялы гипотониясымен сипатталады. Табанның майда бұлшықеттері және жазылу бұлшықеттері бірінші зақымдалады, табанның вальгусті деформациясы қалыптасады. Ахилл рефлекстері ерте жоғалады. Уақыт өте келе қолдың дистальді бөліктері зақымдалуы мүмкін, саусақтары «маймыл» формасына ұқсайды. Бұлшықет күшінің төмендеуіне байланысты полиневриттік тип бойынша сезімталдықтың бұзылысы болады, ондай бұзылыс үдемелі бұлшықет дистрофияларының басқа формаларында болмайды. Кейде көз бұлшықеттерінің салдануы, нистагм, көру нервінің атрофиясы байқалады.

## ● Жүйке-бұлшықеттік аурулардың емі

● Ол ең алдымен бұлшықеттің трофикасын жақсартуға және мионевралды синапс арқылы нерв бағанасы бойынша өткізгіштікті жақсарту бағытталған.

● Бұлшықеттің трофикасын жақсарту үшін АТФ (бұлшықетке 1% ерітіндіні 1,0 тен енгізеді; емдеу курсы 30-40 инъекция, емдеу курсы 2 айдан кейін қайталауға болады) тағайындайды, витамин Е (тәулігіне 50-100 мг-нан 1-2 ай бойы., қайталау курсы 2-3 айдан кейін.). Б.М. Гехт и Н.А. Ильина (1982) миодистрофиямен ауыратын науқастарды аллопуринолмен емдеуді ұсынған мөлшері 0,1-0,3 г/тәу. 2-3 ай бойы. Аллопуринол әсіресе Дюшен ауруының псевдогипертрофиялық формасында тиімді болып шықты (Натриашвили Г.Д., Миндадзе Б.А., 1990). Бұл авторлар нейробион әсерін анализдеді, ол жұлындық амиотрофия кезінде тиімдірек болып шықты. Осы авторлар бета-адреноблокаторларды қолдануды ұсынады (анаприлин – тәуліктік мөлшері 40-60 мг-ұзақтығы 3-4 апта), сонымен қатар литий карбонаты (тәуліктік мөлшері 25-50 мг – ұзақтығы 10-15 күн).

- Бұдан басқа глутамин қышқылын, метионин тағайындайды. Соңғы кездері церебролизин инъекция түрінде қолданады (1,0 тен бұлшықетке – 1курсқа 30 инъекция), ол өз кезегінде жүйке жүйесі мен бұлшықеттердегі алмасу үрдісіне қолайлы әсер етеді . Американдық ғалымдар M.H.Broske et al. (1987), S.Desilva et al.(1987) Дюшен бұлшықет дистрофиясы бар науқастарды преднизолонмен емдейді. Препараттың тәуліктік мөлшері 1,5 мг/кг. Қабылдау ұзақтығы 6 ай.
- Жүйке-бұлшықеттік өткізгіштікті жақсарту мақсатында антихолинэстеразды препараттар тағайындалады: прозерин, галантамин, нивалин, дезоксипеганин гидрохлорид, амиридин, стефаглабрин сульфат, сангвиритрин (соңғы препарат 0,001 жылға байланысты тәулігіне қолданылады).

- Жүйке-бұлшықеттік ауруларды комплексті емдеу кезінде қан тамырды кеңейтетін препараттардың орны негізделген (никотин кышқылы, ксантинол никотинат, никошпан, никоверин).
- Мөлшерленген дене шынықтыру мен массаж маңызды болып табылады. Бұл кезде күштеме аз және жеке модифицирленген болуы тиіс. Емдік-гимнастикалық жаттығулар жиынтығын физиотерапевттік шаралармен бірге (парафинмен немесе озокеритті аппликациялармен, ванналармен) тағайындау қажет.
- Үдемелі бұлшықеттік дистрофиялардың комплексті емінің бірден-бір компоненті - витаминотерапия . А,В,С, Д витаминдері қолданылады.

- **Тұқым қуалайтын миотониялық синдромдармен жүйке-бұлшықеттік аурулар**
- Миотония деп бұлшықеттің жиырылуынан кейін тез босаңси алмауын айтады. Миотониялық синдромның патогенезінде пресинапстық және постсинапстық мембраналардың қызметінің бұзылысынан мионевралды өткізгіштіктің бұзылысы рөл ойнайды. Мұндай аурулар тобына Томсен миотониясы және Куршманн-Баттен-Штейнерт миотониялық дистрофиясы жатады.
- **Томсен миотониясы.** Аутосомды-доминантты тип бойынша тұқым қуалайды. Алғаш рет ауруды Лейден 1866 ж. жазған, бірақ толығымен балалар дәрігері Томсен 1876ж. зерттеді, ол өзі және оның жанұясы осы аурудан қасірет шеккен.
- Ауру балаларда да, ересектерде де, 1жастан бастап дами береді. Науқастарда жергілікті гипертрофиялар дамиды және осы фонда өздігінше бұлшықеттік спазмдар пайда болады. Тыныштық жағдайынан науқас әрең қозғалады. Науқастардың сыртқы кейпі атлетикалық дене бітімді, оларда иық белдеуі жақсы контурленген, әсіресе дельтотәрізді бұлшықеттер.

- Бұлшықеттері гипертрофияланған, бұлшықетті соққылаған кезде, соққы алған жерде «валик» немесе «шұңқыр» пайда болады, әсіресе бұл феномен тілді балғамен ұрғылағанда анық көрінеді (бұлшықеттердің жоғары механикалық қозғыштық симптомы).
- Миотония баяу үдейді. Науқастардың психикасы өзгермейді.
- *Емі.* Томсен ауруын емдеу тәжірибесіне 25 жыл бұрын новокаинамид (тәуліктік мөлшері 0,5-1,5 г) енгізілген. АКТГ және глюкокортикоидтар оң әсер етеді. Белгілі жетістіктермен әсіресе сыртқы елдерде (Norris V. et al., 1962), дифенин қолданыла бастады. В. Бирюков (1976) дифенинді 400-500 мг тәуліктік мөлшерде –емдеу ұзақтығы 3-4 апта қолдануды ұсынды. Әсіресе диакарб 10 мг.кг тәу. тиімді, препаратты күнара тағайындауға болады. Кальций препараттарын қолдануға болады.

- **Атрофиялық миотония (Гоффман-Россолимо-Штейнерт-Куршманн ауруы).** Аутосомды-доминантты тип бойынша тұқым қуалайды. Балалық кезде пайда болатын алғашқы симптомдарға миотониялық реакциялар жатады, бірақ кейін оларға бұлшықет атрофиясы қосылады. Атрофиялар бет бұлшықетінен басталып, кейіннен кеуде және аяқ- қолдың бұлшықетіне жайылады. Бұдан басқа эндокринді бұзылыстар және вегетативті-трофикалық бұзылыстар (бастың шашсыздануы, жыныстық инфантилизм, себорея) дамиды. Барлық науқастарда 20 ға жақындағанда катаракталар дамиды.
- Миотониялық дистрофиялардың болжамы қолайсыз – науқастардың көбі 50-60 жас аралығындат интеркуррентті аурулардан қайтыс болады.
- *Емі* симптоматикалық. Жиі анаболикалық әсер ететін препараттар андрогендер (метилтестостерон 1 таб. тіл астына күніне 1 рет) және анаболикалық стероидтар (ретаболил – 50 мг 2 рет аптасына ) қолданылады. АКТГ және кортикостероидтармен емдеу жақсы нәтиже береді.



## ● Миастения

- Миастения (Эрба-Гольдфлам ауруы) – жүйке-бұлшықет синапстарының аутоиммунды ауруы, бұл кезде нерв импульстарының бұлшықетке берілуі бұзылады. Клиникалық көрінісі функционалды әлсіздікпен және қаңқа бұлшықеттерінің шаршағыштығымен айқын анатомиялық өзгерістерсіз дамиды. Миастения көп жағдайда - спорадикалық. Ауру көбінесе ересектерде дамиды, балалар сирек ауырады; еркектерге қарағанда әйелдер жиі ауырады. Аурудың негізінде ацетилхолин жетіспеушілігі жатыр, соның салдарынан импульстердің синапстарға өтуі бұзылады.
- Балаларда үш миастениялық синдром кездеседі: нәрестелердің преходящая миастениясы, нәрестелердің созылмалы персистирлеуші миастениясы, миастенияның жасөспірім формасы.

- **Нәрестелердің преходящая миастениясы.** Мұндай жағдай миастениямен ауыратын әйелдердің босанған балаларында болады. Оны миастениямен ауырған әйелдерден туылған балалардың 10-15% да анықтай алады (Dunn J.M., 1976; Fenichel J.M., 1978). Нәрестеде бұлшықет әлсіздігін және гипотонияны байқайды, ол нашар емеді, нашар дем алады, протоз байқалады. Ем дер кезінде тағайындалмаса, бірнеше сағатта немесе күнде қайтыс болады. Антихолинэстеразды дәрілермен емдеу тиімді. Жазылу 2-4 апта ішінде.
- **Нәрестелердің персистирлеуші миастениясы.** Туылған кезде ауру симптомдары транзиторлы формада болады, бірақ ол анасының миастениясымен байланысты емес. Ауру туған ағайындылар мен әпкелілерде байқалуы мүмкін. Миастенияның бұл түрі өмір бойына сақталады. Патологиялық үрдіске әсіресе қабақ және көздің сыртқы бұлшықеттері ұшырайды.

- **Миастенияның жасөспірімдік формасы.** Аурудың басталуы көбінесе 10 жастан асқанда, ер балаларға қарағанда, қыз балаларда 6 есе жиі кездеседі. Жиі симптомдары көздің сыртқы бұлшықеттерінің әлсіздігінен протоз және диплопия дамиды. Қабырғааралық бұлшықеттер, мойын бұлшықеттері, бет және бас ми нервтерімен иннервацияланатын бұлшықеттердің бұзылыстары болады. Ауыр формаларында барлық бұлшықеттердің атрофиясы дамиды.
- Аурудың ерекшелігі демалғаннан кейін бұлшықет күшінің жоғарлауы және қайтадан қозғалыс күштемесінен кейін төмендеуі. Аяқ асты болған, өмірге қауіпті жағдай миастениялық криз, инфекциямен және стресстік жағдаймен байланысты болуы мүмкін.

- Диагностикалық белгілері болып салданулардың спецификалы таралуы және қайта болған немесе ұзақ бұлшықет күштемесінен кейінгі үдемелі бұлшықет әлсіздігі. Оған жататын егер науқас тесіліп жоғары қараса үдемелі птоз.
- Диагностикалық мақсатпен **прозерин тестін жасау** – науқасқа бұлшықетке прозерин 0,04 мг/кг мөлшерде енгізіледі. Миастения шынайы болса аздаған уақытқа бұлшықет күші өседі. Прозерин тестін өткізу барысында атропин 0,01 мг/кг мөлшерде енгізу қажет, ол прозериннің парасимпатикалық тиімділігін – брадикардияны, сілекейдің бөлінуін және ішектік шаншуды азайтады.

- **Емі.** Антихолинэстеразды препараттармен емдеу тиімді: прозерин, оксазил, калимин және т/б. Прозерин балаларға 0,1 мл 0,05% ерітіндіден тағайындайды 1 жылғы өміріне есептеп, бір инъекция 0,75 мл-ден аспауы қажет; таблетка түрінде (1 таб – 0,0015г) 0,001г 1 жылғы өміріне есептеп, балаларға 10 жасқа дейін, 10 жастан жоғары – 0,01г-нан аспауы қажет. Оксазил (1 таблетка – 0,001г-нан; 0,005г; 0,01г) балаларға 1-2 жаста тағайындайды 0,001-0,002г-нан; 2-5 жас – 0,002-0,003г, 6-10 жас – 0,003-0,005г, 11-14 жас – 0,005-0,007г, 14 жастан жоғары – 0,007-0,01г; препарат күніне 1 рет тағайындалады.
- Қазіргі кезде миастенияның емінде жиі глюкокортикоидтар қолданылады – преднизолон 5мг/кг күнара 1-2 ай бойы.
- Тиімсіз болған жағдайда айырша безді алып тастайды .
- Ересектерге қарағанда, балаларда болжамы қолайлырақ. Адекватты емдесе балалардың көбі қалыпты өмір сүреді. Толық ремиссия 25% жағдайда болады

## ● Экстрапирамидтік жүйенің аурулары

● Балаларда экстрапирамидтік жүйенің зақымдалуымен жүретін ауруларға жиі кездесетін ауру Вильсон-Коновалов ауруы жатады. Оны кеңінен қарастырайық.

● **Вильсон-Коновалов ауруы.** Бұл аурумен әлемде 100000 ға жуық адам ауырады (Scheinweg H., 1988). Оны тағы созылмалы үдемелі ағыммен *медный токсикоз деп атайды.* Аутосомды-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Патологиялық генді гетерозиготты тасымалдаушылар саны орта шамамен 1:200, оларда аурудың клиникалық белгілері байқалады. Ауру церуллоплазмнің тапшылығынан пайда болады, осы кезде бауырда мыстың көлемі жоғарылайды. M.H.R. Shokeir и D.C. Shreffler (1969) церуллоплазм мыстың мысқұрамдас бөліктерге ферментативті тасымалдауына көмектеседі деген гипотезаны алға шығарды. Балалар дені сау болып туылады. Қалыпты дамиды 5 жасқа дейін өмір сүреді, қатарларынан ешқандай айырмашылығы болмайды. Ауру 6 жастан 50 жас аралығында дамиды, бала кезде гепатит эпизодымен манифестирленеді, сондықтан оны вирусты деп санайды.

# Болезнь Вильсона-Коновалова (Wilson disease)

или гепатолентикулярная дегенерация:

генетически обусловленное заболевание **с аутосомно-рецессивным типом** наследования, в основе которого лежит нарушение обмена меди с избыточным накоплением её преимущественно в печени и ЦНС.



# Wilson Samuel Alexander Kinnier



(1878-1937), английский невролог, в 1912 году опубликовал работу, где дал описание клинической симптоматики и патологоанатомической картины гепатолентикулярной дегенерации.

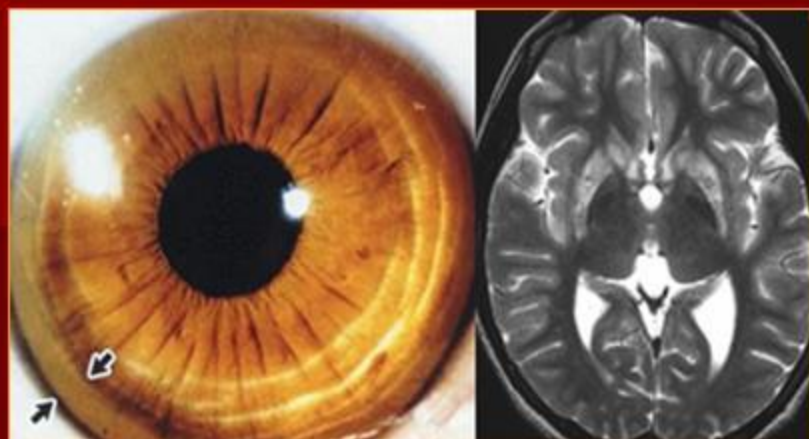


# Академик АМН СССР Н.В. Коновалов



Выдающийся советский  
ученый-энциклопедист.  
Занимался изучением  
тяжелейших заболеваний  
нервной системы, в  
первую очередь  
гепатолентикулярной  
дегенерации,  
впоследствии  
получившей название  
болезни Вестфаля-  
Вильсона-Коновалова.

# Болезнь Вильсона-Коновалова



- **Заболеваемость:**
  - 2-3 на 100.000 населения
- **Частота гетерозиготного носительства:**
  - 1 % в популяции
- В основе заболевания лежит дефект гена АТР 7В, расположенного на длинном плече 13-й хромосомы

# Болезнь Вильсона-Коновалова



# Патогенез болезни Вильсона-Коновалова

Генетический дефект

Нарушение функции медьтранспортирующей АТФ-азы и внутриклеточного транспорта меди

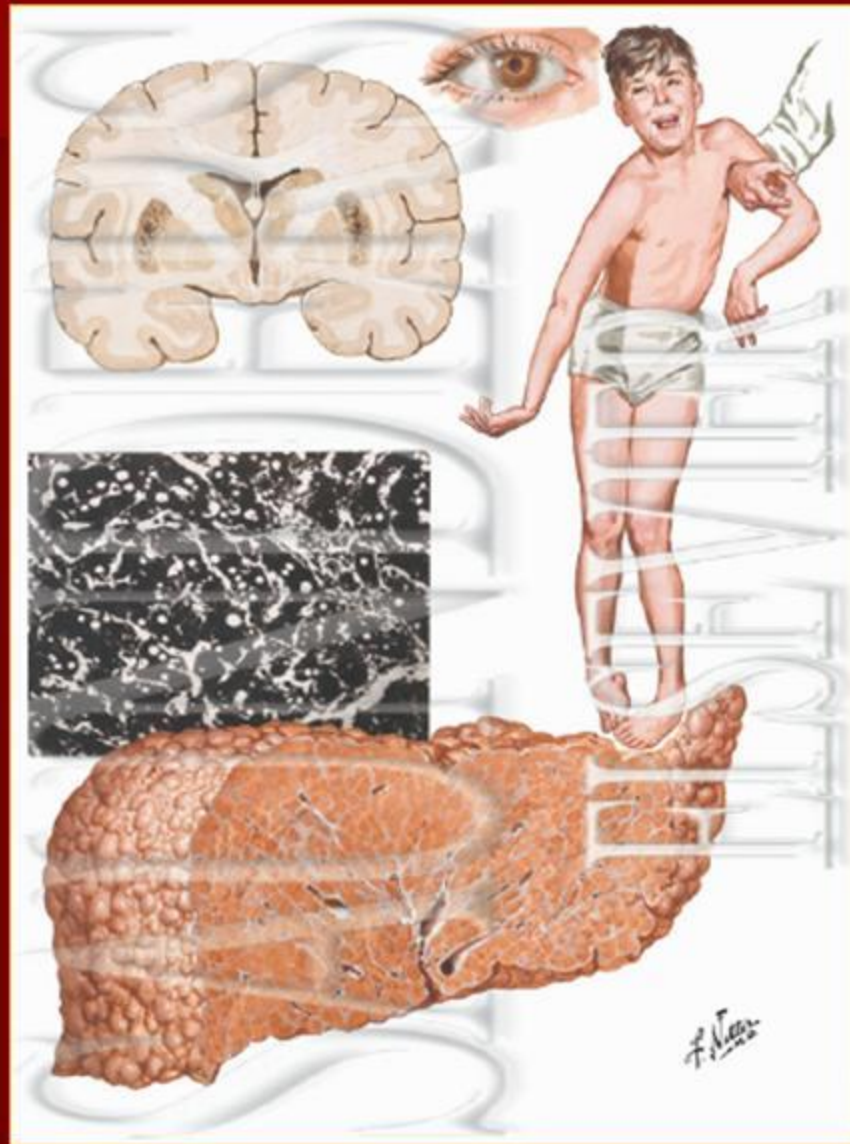
Резкое уменьшение экскреции меди с желчью, накопление в гепатоцитах

Накопление свободных радикалов и запуск ПОЛ

- Повышение уровня свободной меди в сыворотке крови
- Отложение и накопление меди в тканях головного мозга, роговицы
- Эпизоды внутрисосудистого гемолиза
- Увеличение экскреции меди с мочой и отложение в канальцах почек

Нарушение синтеза церулоплазмينا:  
Используется в диагностике

# Дебют болезни Вильсона-Коновалова



- 1. **Печёночные проявления:** слабость, желтуха, снижение аппетита, асцит и отёки.
- 2. **Неврологические расстройства:** крупноразмашистый тремор, писчий спазм, нарушения походки, дизартрия, дисфония и амимия.
- 3. **Гемолитические кризы** с лихорадкой, спленомегалией и анемией.
- 4. **Аменорея, бесплодие, самопроизвольные аборт**ы могут являться первыми и единственными симптомами заболевания.
- 5. **Психические нарушения:** немотивированный гнев, вычурность и манерность поведения, бред и галлюцинации.
- 6. **Смешанные клинические проявления**



- Жедел белгілерсіз мыстың бұзылысы бауырда бауыр жетіспеушілігі мен порталды гипертензияға әкеліп соғатын аралас нодулярлы цирроз дамытуы мүмкін. Мыс әртүрлі органдар мен тіндерде жиналады, көбінесе бас миы мен көз алмасында (Көз алмасында мыстың жиналуынан Кайзер-Флейшер сақинасы пайда болады).

- Вильсон-Коновалов ауруының симптомокомплекстеріне байланысты 5 формасын ажыратады:

- 1) ішқуысылық, тек бауырдың зақымдалу симптомдарымен сипатталады, неврологиялық бұзылыстарсыз;
- 2) ригидті-аритмогиперкинетикалық, хореоатетоидті типтегі ритмсіз гиперкинездермен немесе постуралді тонустың бұзылысымен, көбінесе полиморфты сипаттағы эпиұстамалармен сипатталады;
- 3) діріл-ригидті (аяқ-қолдың паралелді дірілінің үдеуі, акинездер және тырысу);
- 4) дірілдік (бастың, кеуденің және аяқ-қолдың массивті дірілі, кешірек бұлшықеттің тырысуы қосылады);
- 5) экстрапирамидті-қыртысты, экстрапирамидті және пирамидті бұзылыстардың бірігуімен сипатталады, интеллекттің төмендеуімен эпилепсиялық талмалар).
- Диагноз сәйкес клиникалық белгілерге, сонымен қатар *церуллоплазмнің* қан сарысуында концентрациясының төмендеуіне байланысты қойылады (қалыптыда  $1,65-2,3$  ммоль/л).

# Кольцо Кайзера-Флейшера при болезни Вильсона-Коновалова



● **Емі.** Вильсон-Коновалов ауруын уақытында анықтау адекватты дезинтоксикациялық *мысайдағыш* терапия жүргізуден басталады. Қалыптыда *мысайдағыш* терапияны Д-пенициламин қабылдаудан бастайды (капсула және таблетка түрінде шығарылады 0,15 және 0,25г-нан). 6 жастан асқан балаларға 0,25г-нан күніне 1 рет тағайындайды. Емнің алғашқы 1- айында аллергиялық реакциялар қызба түрінде, бөртпе, гранулоцитопения, тромбоцитопения түрінде байқалады. Мұндай жағдайда препаратты жағдайы қалыптасқанша алып тастайды, содан кейін қайтадан тағайындайды. Аллергиялық реакцияларды басу үшін преднизолон 20-30 мг-нан бір апта бойы тағайындалады. Д-пенициламинге ұқсас триентин және купренил (Польша) әсер етеді. Д-пенициламинді қолдану таңқаларлық тиімділік береді: науқас қайтадан өз-өзін күте алады, кейде – тіпті оқу мен жұмыс істей алады. Ауруды емдеу өмір бойына тағайындалады (Scheinberg H.,1988). Ю.Н. Савченко және соавт.(1989) гепатоцеребралды дистрофияны финлепсинмен емдеуді ұсынған. Бұл препарат 400-600 мг тәуліктік мөлшерде 2-3 қабылдаумен тағайындалады. Оң динамика орта шамамен 12-21 күнге өседі. Ары қарай науқастың жағдайы тұрақтанады, стационардан дәрінің сүйемелдеуші дозасымен шығарылады.



- **Мишық пен жұлынның пирамидтік жолының зақымдану ауруы**
- Бұл үлкен аурулар тобы. Бірақ *Штрюмпель ауруымен* жиі кездесуге тура келеді (жанұялық спастикалық параплегия), ол аяқтың үдемелі спастикалық салдануымен сипатталады. Ауру ерте жас кезінен аяқтарда әлсіздік пен құрысудың пайда болуы және жүрістің қиындауымен сипатталады. Неврологиялық қарау кезінде тізе және ахилл рефлекстерінің жоғарлауы, табан және тізе қалтасының клонусы, патологиялық Бабинский табан рефлексі анықталады.
- Ауру жұлынның алдыңғы және бүйір бағанасының пирамидалық жолының дегенерациясы салдарынан болады.
- Ауру сирек кездеседі. Ер балалар қыз балаларға қарағанда жиі ауырады. Қазіргі кезде аутосомды-доминантты, аутосомды-рецессивті, тізбекті тұқым қуалау типтері қарастырылған.
- *Емі.* Бұлшықет тонусын төмендететін препараттар тағайындалады: мидокалм, баклофен, лиоресал.

# Болезнь Фридрейха



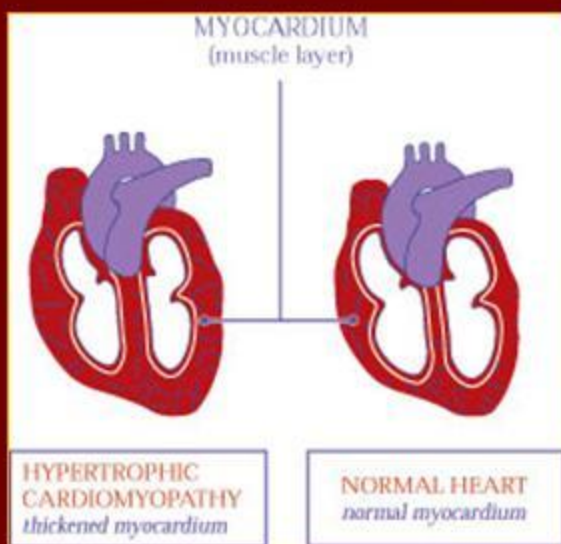
Среди **экстраневральных проявлений** болезни Фридрейха необходимо выделить **поражение сердца**, которое **встречается более чем у 90 % больных**.

Характерным является развитие типичной прогрессирующей **кардиомиопатии**, которая проявляется болями в области сердца, сердцебиением, одышкой при физической нагрузке, систолическим шумом и другими симптомами. **Более**

**чем у половины больных кардиомиопатия является непосредственной причиной смерти.**

**NB**

В ряде случаев клинические и электрокардиографические симптомы поражения сердца иногда на несколько лет опережают появление неврологических нарушений.



# DR. NIKOLAUS FRIEDREICH (1825-1882)



*Dr. N. Friedreich.*

Интересовался всеми областями медицины, особенно неврологией. Обладая огромным интеллектуальным потенциалом, он стал одним из основоположников современной клинической неврологии.

В 1861 г. на съезде Общества немецких естествоиспытателей и врачей профессор медицины из Гейдельберга Никола Фридрейх впервые сделал короткое предварительное сообщение о «хронической дегенеративной атрофии задних столбов спинного мозга», которая впоследствии была названа его именем.

*Никола Фридрейх умер от разорвавшейся аневризмы аорты в 1882 году в возрасте 57 лет.*

# Болезнь Фридрейха



Другим характерным экстраневральным проявлением болезни Фридрейха являются **скелетные деформации**: **сколиоз**, **"стопа Фридрейха"** (высокий вогнутый свод стопы с переразгибанием пальцев в основных фалангах и сгибанием в дистальных), деформация пальцев рук и ног и др. Эти нарушения также могут появляться задолго до развития первых неврологических симптомов.



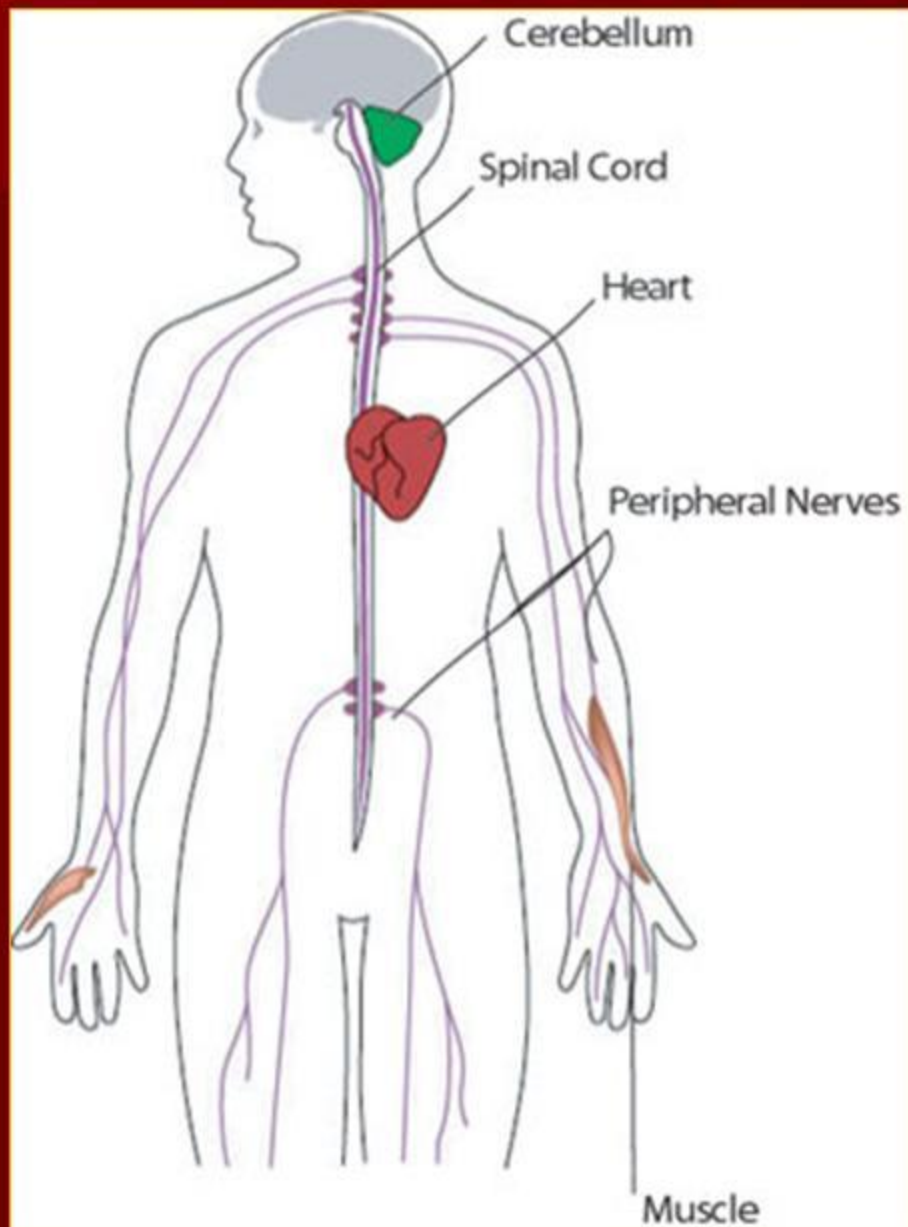
К экстраневральным проявлениям болезни Фридрейха относятся **эндокринные расстройства** (**сахарный диабет**, **гипогонадизм**, **инфантилизм**, **дисфункция яичников**), **катаракта**. Принято считать, что экстраневральные признаки болезни Фридрейха - это проявление плеiotропного действия одного мутантного гена.

# Болезнь Фридрейха



- Тұқым қуалайтын мишықтық дегенерациялардан жиі кездесетіні- **Фридрейх ауруы**. Тұқым қуалау типі аутосомды-рецессивті. Патологиялық үрдіске жұлын-церебеллярлы жолдар (көбінесе Голль жолы) ұшырайды, артқы бағаналар, пирамидалы жолдар және сирек – мишық және сопақша ми ұшырайды. Ауру жасөспірімдердің жетілу кезеңіне дейін пайда болып, аяқтардың қозғалыс координациясының бұзылысымен, дизартриямен, нистагммен, сіңір рефлекстерінің әлсіреуімен немесе болмауымен, Бабинский симптомымен, діріл сезімінің бұзылысымен сипатталады. 15% науқастарда интеллекттің бұзылысы байқалады. Неврологиялық бұзылыстардан басқа, омыртқаның бұзылыстары – сколиоз (әсіресе кеуде бөлімінде), табан «жалпақ» болады, жоғарғы жағы томпайған – pes cavus («Фридрейх табаны») байқалады. Жүрек жағынан жиі миокардиодистрофия белгілері болады (Boyer S.H., 1962). 23% науқастарда қант диабеті дамиды.
- Фридрейх ауруы баяу дамып, қозғалыстың толық жойылуына әкеліп соғады. Өмір сүру ұзақтығы орта есеппен 36,6 жыл – науқастар жүрек жетіспеушілігінен қайтыс болады (Hewer R.L., 1968).

# Болезнь Фридрейха



# Лечение болезни Фридрейха



**Терапия**  
**симптоматическая:**  
препараты,  
улучшающие  
деятельность  
дыхательного комплекса  
митохондрий (коэнзим  
Q<sub>10</sub>, цитохром C,  
аскорбиновая кислота,  
рибофлавин), **массаж,**  
**электростимуляция,**  
**лечебная физкультура**  
при контроле сердца,  
ортопедические  
мероприятия.



## ● 5. Әдебиеттер:

### ● Негізгі:

- Кайшибаев С.К. Неврология. 1, 2 часть. Алматы, 2001
- Надирова К.Г. Нерв жүйесінің анатомиясы, физиологиясы, тексеру методикасы және зақымдану семиотикасы. Қарағанды, 1993.
- Қосымша:
- Бадалян Л.О. Детская неврология. М.: Медицина, 2001.
- Надирова К.Г., Дарибаев Ж..Р. Клиникалық невропатология. Қарағанды, 1995.
- Попова Л.М. Нейрореаниматология. М.: "Медицина". 1983; 176. Акимов Г.А., Ерохина Л.Г., Стыкан О.А. Неврология синкопальных состояний. – М: Медицина, 1987.- 208с.
- Боголепов Н.К. Клинические лекции по неврологии. М, 1971.-с.282-294.
- Вейнер Г., Левит Т. Неврология, ГЭОТАР-МЕД, М, 2001.-с.109-11, 225-226.
- Гусев Е.А. Нервные болезни. М., 1987.
- Гусев Е.И., Бурд Г.С. Неврологические симптомы, синдромы, симптомокомплексы и болезни. М., 1999.
- Л.Р.Зенков, М.А.Ронкин. Функциональная диагностика нервных болезней. – М.: Медицина, 1991, 640 с.
- Р.Д.Коллинз. Диагностика нервных болезней. – М.: Медицина, 1986, 238 с.
- А.П.Фридман. «Основы ликворологии». 1971. 647 с.]
- Яхно Н.Н., Штульман Д.Р. Болезни нервной системы. Руководство для врачей. – М.: Медицина, 2003. 2 тома. С. 504.

## ● Бақылау сұрақтары.

- 1. Жүйке жүйесінің тұқым қуалайтын ауруларына әкеліп соғатын факторларды атаңыз?.
- 2. Жұлындық иневралды атрофиялардың клиникалық көріністері?
- 3. Миотониялардың әртүрлі нұсқаларының клиникалық көріністері мен дифференциалды диагностикалық критерилері?
- 4. Миастениялардың әртүрлі нұсқаларының клиникалық көріністері мен дифференциалды диагностикалық критерилері?
- 5. Жүйке жүйесінің тұқым қуалайтын ауруларының емі?