Хореи и где они обитают

- Хорея – пляска
- Разные, быстрые, беспорядочные движения
- Отличие от других гиперкинезов – вовлечение мышц лица, мышечная гипотония

Болезнь Гентингтона

- Доминантный тип наследования и полная (ну почти) пенетрантность
- Первые симптомы обычно в 30-50 лет
- Генетический дефект – куча ЦАГ (кодирует глутамин) на коротком плече 4 хромосомы. Если до 33 – здоров, если 38-121 болен. Чем больше повторов, тем раньше дебютирует («феномен антиципации»).
- Образуется аномальный гентингтин, токсичный для мозга

- Грубые изменения в хвостатом и чечевицеобразном ядрах
- Сначала гибнут ГАМК-ергические нейроны с D-2 рецепторами
- Перестает функционировать непрямой стриатопаллидарный путь
- Растормаживается наружный сегмент бледного шара

ЕЩЁ РАЗ СРАВНИТЕ ПРЯМОЙ И НЕПРЯМОЙ ПУТИ ОТ СТРИО-ПАЛЛИДАРНОЙ СИСТЕМЫ К КОРЕ Б/П

Прямой путь – активирующий (два тормозных звена в нейронном контуре)

Непрямой путь – тормозящий (три тормозных звена в нейронном контуре)

- Постепенный переход от хореи к хореодистонии, а затем к акинетико-ригидному синдрому
- Потому что погибают также и нейроны, дающие начало прямому пути (с D1-рецепторами). Но медленнее

Гиперкинезы

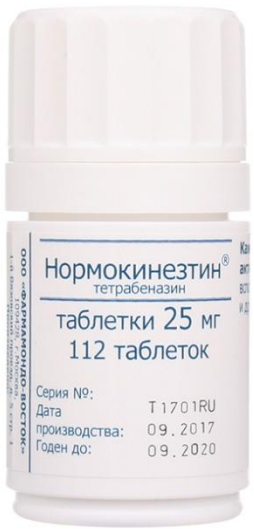
- Не развиваются в глазодвигательных мышцах
- Со временем хорея приобретает характер дистонии
- Депрессия
- Деменция

Форма Вестфаля

- Ювенильная, развивается до 20 лет
- Преобладает акинетико-ригидный синдром
- Процесс более агрессивный. Затрагивает прямой и непрямой пути одновременно.
- Быстрое прогрессирование
- Плохой прогноз.

Лечение

- Тетрабеназин (обратимое ингибирование везикулярного переносчика моноаминов (ВПА) 2-го типа)
- Нельзя при депрессии, тревоге, агрессии, дисфагии, так как их усиливает
- Если нельзя – нейролептики (оланзапин)



Сенильная хорея

- Нет семейного анамнеза
- Почему – не знают
- Нет психических/когнитивных расстройств
- Только нарастающие гиперкинезы

- Лечат так же

Доброкачественная наследственная хорея

- Тоже наследственная, но мутация другая
- Манифестирует в детском возрасте
- Генерализованная хорея
- Не прогрессирует
- Отсутствуют интеллектуальные нарушения

Хорея Сиденгама (малая)

- Та самая после БГСА
- Хорея выраженнее в дистальных отделах конечностей и лице
- В половине случаев – гемихорея!
- Характерны мышечная гипотония, дискоординация
- Атака длится около 12 недель

Малая хорея (хорея Сиденхема)

Большая хорея

- Истерический гиперкинез

Хорея беременных (или при приёме КОК)

- У женщин, в детстве перенесших ревматизм
- Из-за увеличения содержания эстрогенов (изменяется активность дофаминергических нейронов)
- Проявляются в 1 триместре и длятся 1-2 месяца

Хорея при СКВ или АФС

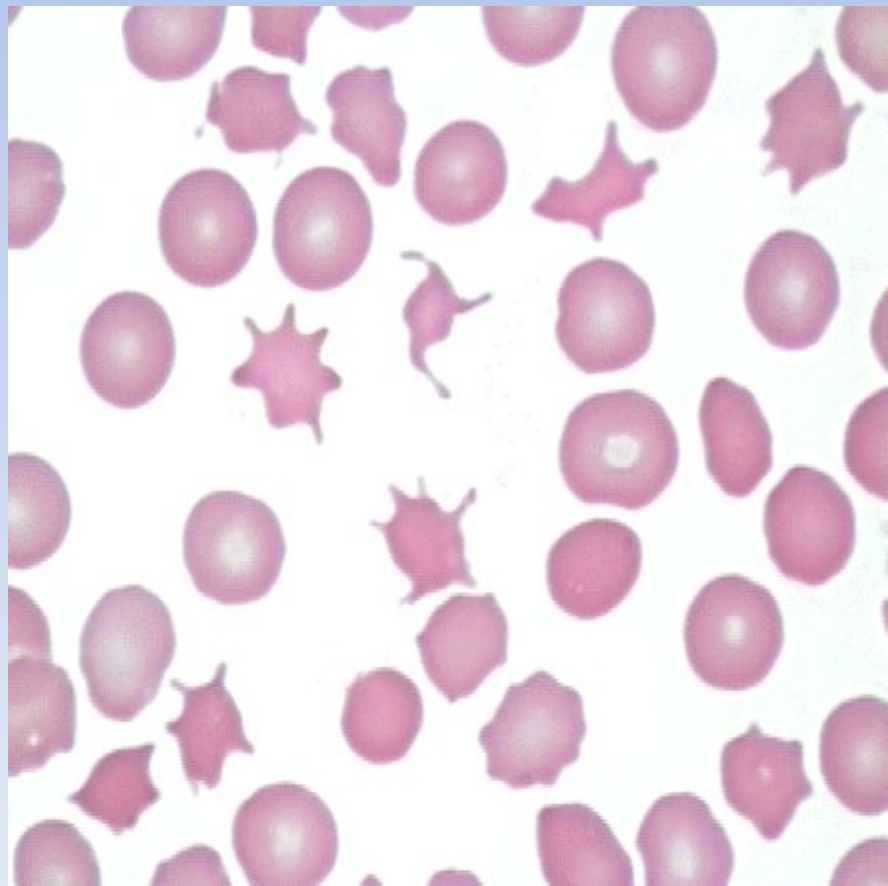
- Похожа на малую хорею, но развивается чаще в более позднем возрасте

Лекарственная хорея

- Нейролептики
- Противопаркинсонические средства
- Психостимуляторы (метамфетамин, метилфенидат)
- Ксантины (эуфиллин)
- Трициклические АД
- Опиаты
- При отмене бензодиазепинов

Нейроакантоцитоз (синдром Левина-Критчли)

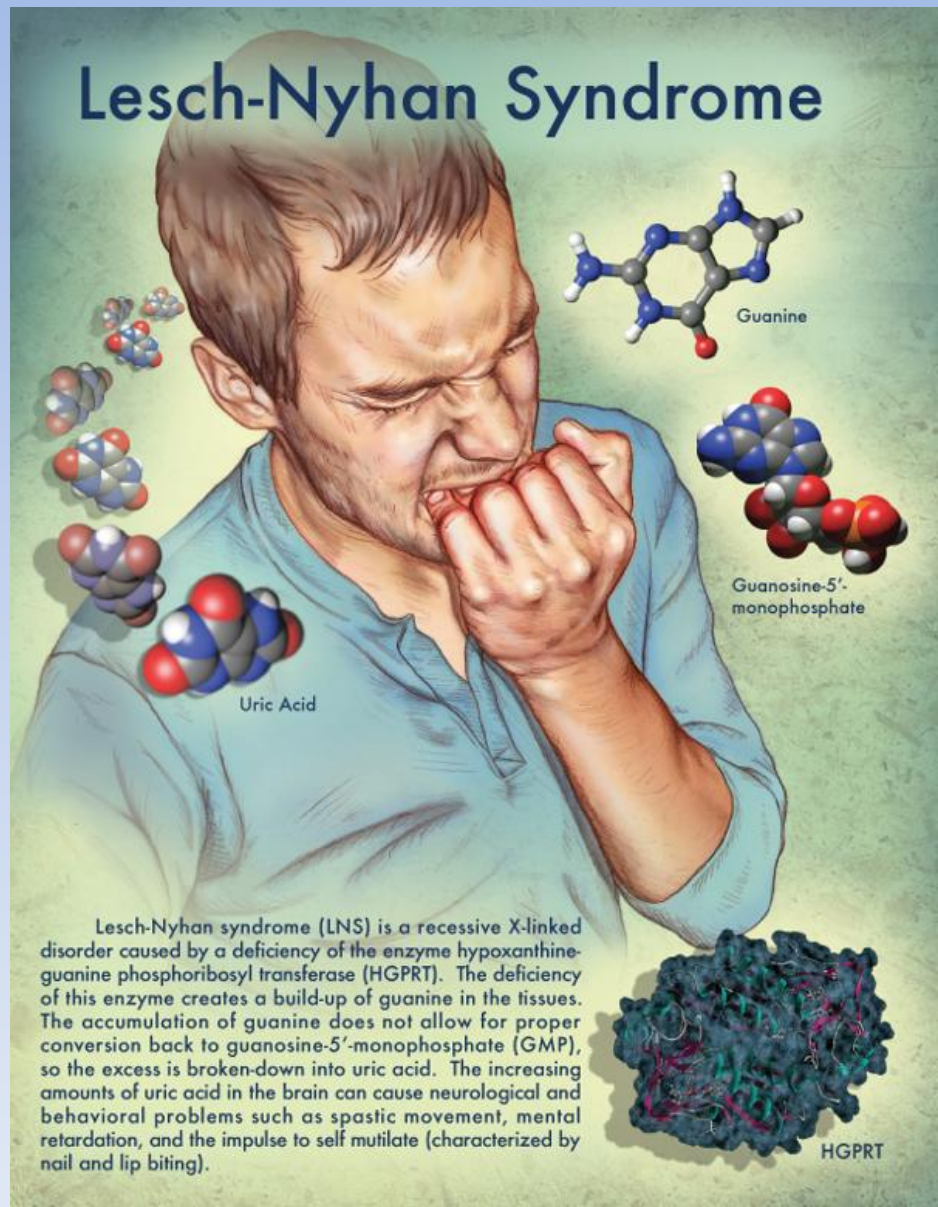
- Сочетание медленно прогрессирующей хореи, аномалий эритроцитов и полинейропатии.
- Дебютирует у взрослых 20-30 лет с генерализованного гиперкинеза
- Начинается как орофациальная дискинезия



Синдром Леша-Нихена

- Х-сцепленный
- Двусторонний хореоатетоз
- Умственная отсталость
- Гиперурикемия
- Отсутствие фермента гипоксантингуанинфосфорибозной трансферазы – не образуются ГМФ и ИМФ

- Болеют только мальчики
- Манифестирует в течение первых 8 месяцев жизни
- Склонность ребенка с самоповреждениям (кусание пальцев и щек изнутри)



Яндекс болезнь леша нихана Найти

Обсудить В коллекцию Поделиться На устройство

ok.ru — источник видео 201 · 17 сен 2016

Жажда поедания человеческой плоти: синдром Лёша-Нихена

Вы можете поддержать автора: Webmoney R763243947411 Z394121876678 Payeer P24635118 © 2005-2016 Grev Vlad...

Синдром Леша - Нихана