

Боковой амиотрофический склероз.



Презентацию выполнила
студентка 1.6.05А гр.
Евсикова Надежда Григорьевна

Содержание

- 1 БА
С
- 2 Этиология и
патогенез
- 3 Клиническая
картина
- 4 Роль своевременной диагностики
заболевания.
- 5 Электромиограф
ия

- Боковой амиотрофический склероз (*болезнь Шарко, болезнь Лу Герига, болезнь двигательных нейронов*) – идиопатическое нейродегенеративное прогрессирующее заболевание с избирательным поражением периферических двигательных нейронов передних рогов спинного мозга, двигательных ядер ствола мозга, корковых (центральных) мотонейронов и боковых столбов спинного мозга.
- Характеризуется неуклонным прогрессированием и развитием мышечных атрофий, спастичности, пирамидных знаков. Болезнь поражает лиц трудоспособного и зрелого возраста, приводя в конечном итоге к гибели больных и чаще всего от дыхательной недостаточности.
- МКБ-10 G12.2 Болезнь двигательного нейрона



Жан-Мартен Шарко в своей работе 1874 года смог связать симптомы постепенной утраты двигательной активности с нейроанатомическими проблемами: потерей моторных нейронов. Тогда впервые появился современный термин: боковой амиотрофический склероз или БАС (в англоязычном мире – ALS, amyotrophic lateral sclerosis).



Эпидемиология



- Средний возраст начала заболевания **56 лет**.
- Отношение мужчины-женщины **1,6-3.0 : 1**
- Частота встречаемости: **1,5 – 5 случая на 100 000 населения**
- В **90%** случаев БАС носит **спорадический**, а в **10%** - **семейный или наследственный характер** как с аутосомно-доминантным (преимущественно), так и с аутосомно-

Этиология и патогенез

Теории:

1. **Теория глутаматной эксайтотоксичности** в основе которой нарушения транспортной глутамат/аспартатной системы в моторных областях ЦНС, с избыточным накоплением возбуждающих кислот в данных областях
2. **Аутоиммунная теория** с образованием антител у больных БАС к различным типам Ca-каналов, что приводит через каскад реакций к гибели клетки
3. **Теория недостатка нейротрофического фактора** в моторных областях спинного и головного мозга

- Этиология заболевания не ясна.
- В развитии **семейной формы БАС** показана роль мутации в гене супероксиддисмутазы-1 (Cu/Zn-супероксиддисмутаза, SOD1), 21q22-1 хромосома, выявлен также БАС, связанный с 2q33-q35 хромосомой.



Синдромы, клинически не отличимые от классического БАС, могут возникнуть в результате:

Структурные поражения:

- парасагиттальные опухоли
- опухоли большого затылочного отверстия
- спондилез шейного отдела позвоночника
- синдром Арнольда-Киари
- гидромиелия
- артериовенозная аномалия спинного

Метаболические нарушения:

- гипогликемия
- гиперпаратиреоз
- тиреотоксикоз
- дефицит фолиевой кислоты,
- витаминов В12,Е
- мальабсорбция

Иммунологические механизмы:

- дискразия плазмоцитов
- аутоиммунная

полирадикулоневропатия

Паранеопластические процессы:

- паракарциноматозные
- паралимфоматозные

Наследственные биохимические нарушения:

- дефект андроген-рецепторов - болезнь Кеннеди
- недостаточность гексозаминидазы
- недостаточность а-глюкозидазы - болезнь Помпе
- гиперлипидемия
- гиперглицинурия
- метилкротонилглицинурия

Интоксикации, физические агенты:

- токсины - свинец, алюминий, другие металлы.
- медикаменты - стрихнин, фенитоин
- электрошок
- рентгеновское излучение

Инфекции:

- бактериальные - столбняк, болезнь Лайма
- вирусные - полиомиелит, опоясывающий лишай
- ретровирусная миелопатия

К достоверным факторам риска развития БАС относят:

- ❖ возраст старше 50 лет
- ❖ мужской пол
- ❖ наследственную предрасположенность
- ❖ проживание в сельской местности
- ❖ курение



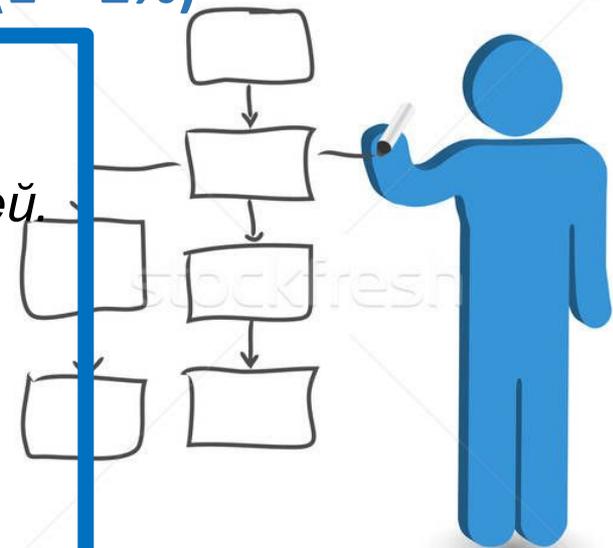
Классификация

По преимущественной локализации поражения различных мышечных групп выделяют следующие формы бокового амиотрофического склероза:

- шейно-грудная форма (50% случаев)
 - бульбарная форма (25% случаев)
- пояснично-крестцовая форма (20 – 25% случаев)
- высокая (церебральная) форма (1 – 2%)

В отдельный вариант БАС выделяют синдромы "БАС-плюс", к которым относят:

- БАС, сочетающийся с лобно-височной деменцией. Имеет чаще всего семейный характер и составляет 5-10% случаев заболевания.
- БАС, сочетающийся с лобной деменцией и паркинсонизмом, и связанный с мутацией 17-й хромосомы.



Североамериканская классификация БАС (Hudson A.J. 1990)

Спорадический БАС

1. Классический БАС

Дебюты:

- бульбарный
- шейный
- грудной
- поясничный
- диффузный
- респираторный

2. Прогрессирующий бульбарный паралич

3. Прогрессирующая мышечная атрофия

4. Первичный боковой склероз

Семейный БАС

1. Аутосомно-доминантный

- ассоциированный с мутациями СОД-1
- без мутации СОД-1 (мутации других генов, генетический дефект не известен)

2. Аутосомно-рецессивный

- ассоциированный с мутациями СОД-1
- другие формы (всего известно 10 локусов сцепления)

3. Западно-тихоокеанский комплекс БАС-паркинсонизм-деменция



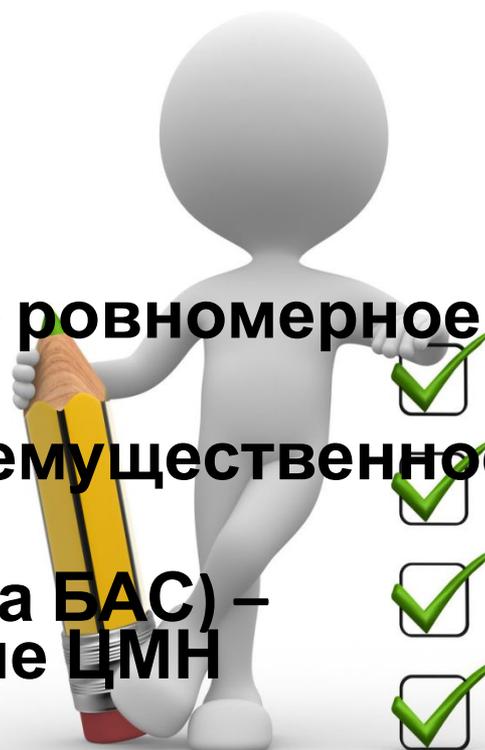
Классификация БАС О.А. Хондকারиана (1978)

Формы БАС:

- ✓ бульбарная
- ✓ шейно-грудная
- ✓ пояснично-крестцовая
- ✓ первично-генерализованная
- ✓ высокая

Варианты:

- ✓ смешанный (классический) – равномерное поражение ЦМН и ПМН
- ✓ сегментарно-ядерный – преимущественное поражение ПМН
- ✓ пирамидный (высокая форма БАС) – преимущественное поражение ЦМН



**Давайте вспомним
признаки
периферического и
центрального паралича?**



Найдите ошибки:

Центральный

Повышение сухожильных рефлексов, расширение рефлексогенных зон, клонусы.

А-, гипотония (с-м Оршанского)

С-м складного ножа, поза Вернике-

Манна
Атрофия мышц (фибрилляции, фасцикуляции)

Появление патологических рефлексов.

Периферический

Появление защитных рефлексов.

Нарушение электровобудимости (ЭНМГ)

А-, гипорефлексия

Появление патологических синкenezий.

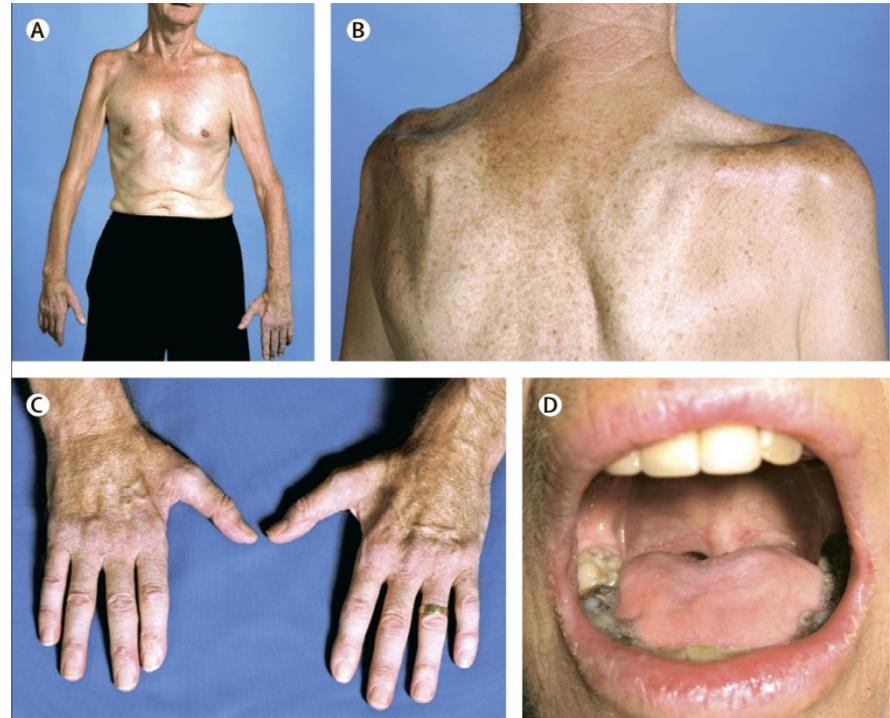
Угасание кожных рефлексов.

Повышение мышечного тонуса по спастическому типу.

Клиническая картина

Общими симптомами, характерными для любой из форм бокового амиотрофического склероза, являются:

- сугубо двигательные нарушения;
- отсутствие чувствительных расстройств;
- отсутствие расстройств со стороны органов мочеиспускания и дефекации;
- неуклонное прогрессирование болезни с захватом новых мышечных массивов вплоть до полной обездвиженности;
- наличие периодических болезненных судорог в



Характерно, что мышечные атрофии имеют избирательный характер.

- На руках наблюдаются атрофии:
 - тенара
 - гипотенара
 - межкостных мышц
 - дельтовидных мышц
- На ногах вовлекаются мышцы, осуществляющие тыльное сгибание стопы.
- В бульбарной мускулатуре поражаются мышцы языка и мягкого неба.

Начальные проявления заболевания:

- слабость в дистальных отделах конечностей (в зависимости от формы), неловкость при выполнении тонких движений пальцами, похудание конечности (атрофия) и фасцикуляции (мышечные подергивания)
- реже заболевание дебютирует слабостью в проксимальных отделах
- возможно также начало заболевания с бульбарных расстройств – дизартрии и дисфагии (25% случаев)
- крампи (болезненные сокращения, спазмы мышц), нередко генерализованные, встречаются практически у всех больных БАС, и нередко являются первым признаком заболевания
- При высокой форме, кроме двигательных нарушений, появляются расстройства в психической сфере: нарушается память, мышление, показатели интеллекта снижаются. Иногда эти нарушения достигают уровня деменции (слабоумия), но это бывает в 5% случаев всех случаев бокового амиотрофического склероза.
- *Особенностью БАС является отсутствие пролежней даже у парализованных лежачих больных.*

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Мужчина 47 лет, обратился в Hospital Universitario Fundación, Santa Fe de Bogotá, (Колумбия) по поводу *прогрессирующих, повторяющихся, непроизвольных мышечных подергиваний и судорог в ногах*, которые беспокоили его в течении года. Также он отметил *трудности при глотании твердой и жидкой пищи, повышенное слюноотделение, гнусавость голоса.*

Из анамнеза никаких примечательных фактов выявлено не было.

При неврологическом осмотре - гнусавая невнятная речь, атрофия языка и фасцикуляции (локальные сокращения мышц), слабость грудино-ключично-сосцевидных мышц, атрофия мышц верхних конечностей, генерализованная гиперрефлексия и билатеральная свисающая стопа.

- **Электромиография:** положительные острые волны, потенциалы фасцикуляции и фибрилляции, указывающие на активную хроническую денервацию.
- Клинические и нейрофизиологические данные о поражении центрального и периферического мотонейронов подтвердили диагноз БАС.
- Бульбарные симптомы БАС были представлены в виде атрофии языка и фасцикуляции, дизартрии, дисфонии, дисфагии и повышенной саливации.
- Симптомы у данного пациента постепенно прогрессировали в течение нескольких месяцев и стали причиной инвалидности.



Диагностика

Диагностика бокового амиотрофического склероза в первую очередь базируется на тщательном анализе **клинической картины** заболевания.

Золотой

стандарт

ЭМГ исследование

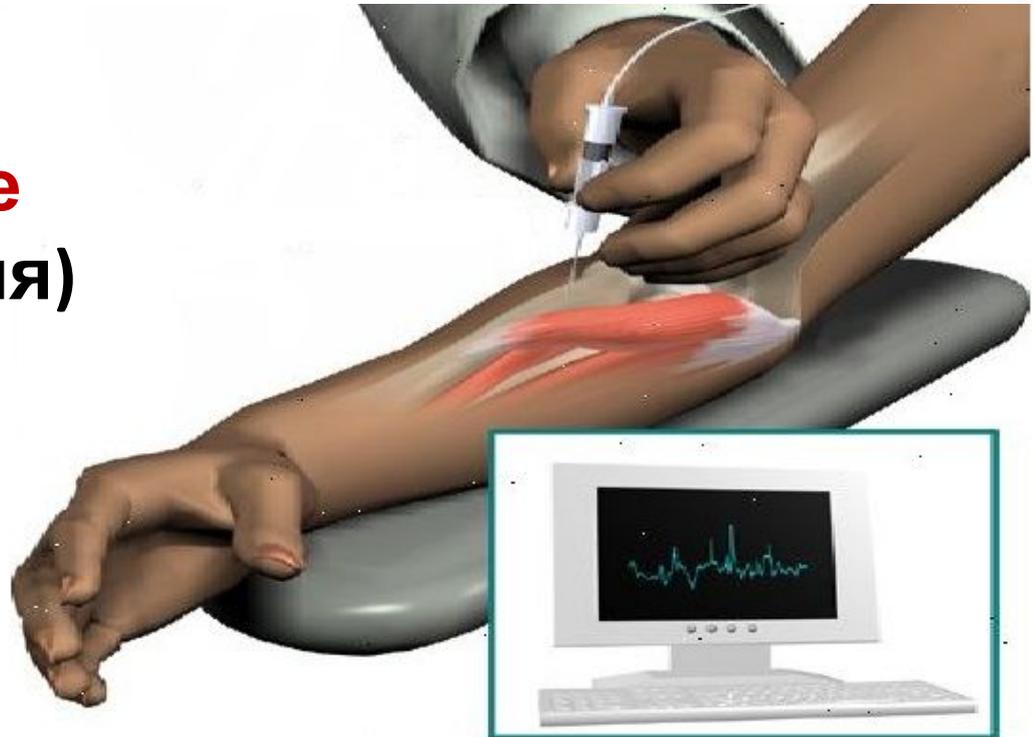
(электромиография)

подтверждает

диагноз

болезни

мотонейрона.



План обследования

- Сбор анамнеза

- Физикальное и неврологическое обследования.

- Инструментальные исследования.

- ЭМГ (игольчатая и стимуляционная).

- МРТ головного и спинного мозга (Редко при МРТ г/м в T2-режиме возможно выявление усиления сигнала от кортико-спинальных трактов)

- **Лабораторные исследования:**

- клинический анализ крови (содержание гемоглобина, лейкоцитарная формула, СОЭ) ;

- биохимический анализ крови (общий белок, белковые фракции, мочевины, креатинин, билирубин, КФК) ;

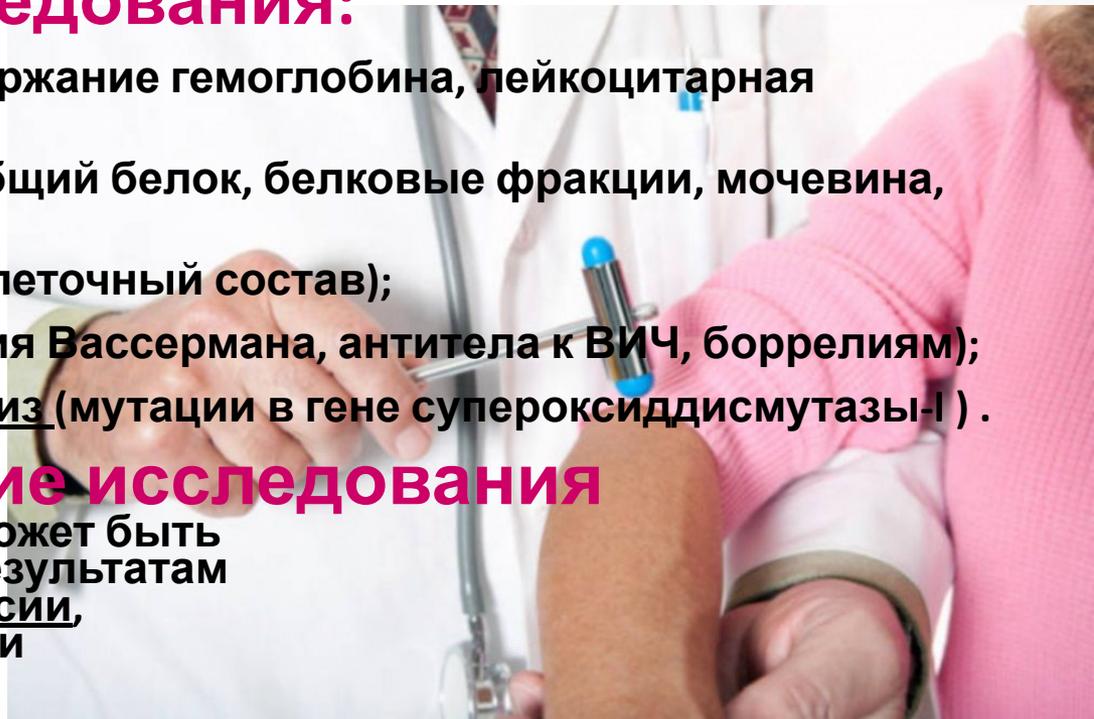
- исследование ликвора (белок, клеточный состав);

- серологические анализы (реакция Вассермана, антитела к ВИЧ, боррелиям);

- молекулярно-генетический анализ (мутации в гене супероксиддисмутазы-I) .

- **Патогистологические исследования**

Диагноз спорадического БАС может быть установлен или исключен по результатам прижизненной мышечной биопсии, а также по результатам аутопсии



Стандартное нейрофизиологическое обследование пациентов с подозрением на БАС включает:

- ✓ *исследование скорости проведения импульса по нервным волокнам*
- ✓ *электромиографию (ЭМГ)*
- ✓ **а иногда и транскраниальную магнитную стимуляцию** (которая может выявить снижение времени центрального моторного проведения по кортиколумбальным и/или кортикоцервикальным пирамидным трактам, а также снижение возбудимости моторной коры).

Исследование периферических нервов крайне важно, поскольку позволяет исключить некоторые болезни, схожие с БАС, в особенности демиелинизирующие моторные невропатии.

Уровень КФК при различных клинических характеристиках БАС

Подгруппы больных	Активность КФК (ед/л)
Спинальный БАС	398,5±392
Бульбарный БАС	147±58,2
Классический вариант	277,3±205,2
Сегментарно-ядерный вариант	508,8±479,2
Пирамидный вариант	121±62,4

В развернутой стадии БАС информативной является **спирография**, позволяющая выявить нарушения вентиляционной функции легких по рестриктивному типу. В то же время при парезе круговой мышцы рта у больных бульбарным БАС спирография неинформативна, так как больной не может герметично удерживать датчик губами

Диагностические критерии и категории БАС

Диагностические категории	Требования
Достоверный БАС	Признаки поражения ПМН и ЦМН в трёх отделах ЦНС из четырёх возможных (ствол головного мозга, шейный, грудной и поясничный отделы спинного мозга)
Клинически достоверный семейный лабораторно подтверждённый БАС	Признаки поражения ПМН и ЦМН в одном отделе ЦНС и лабораторно подтверждённая генетическая мутация, ассоциированная с БАС
Вероятный БАС	Признаки поражения ПМН и ЦМН в двух отделах - некоторые признаки поражения ЦМН роstralнее (выше) признаков поражения ПМН
Возможный, лабораторно подтверждённый БАС	Признаки поражения ПМН и ЦМН в одном отделе ЦНС или лабораторно подтверждённые признаки поражения ЦМН в одном либо нескольких отделах и признаки острой денервации по данным ЭМ Г в двух и более мышцах в двух и

ЭЛЕКТРОМИОГРАФИЯ

- метод исследования биоэлектрических потенциалов, возникающих в скелетных мышцах при возбуждении мышечных волокон; регистрация электрической активности мышц.

С помощью введённых в мышцу игольчатых электродов. Улавливают колебания потенциала в отдельных мышечных волокнах или в группе мышечных волокон,

С помощью накожных электродов. Отражает процесс возбуждения мышцы как целого.

Стимуляционная электромиография — при искусственной стимуляции нерва или органов чувств. Цель: исследовать нервно-мышечную передачу, рефлекторную деятельность, скорость проведения возбуждения по нерву.



«Золотым стандартом» диагностики поражения ПМН является игольчатая электромиография (ЭМГ), которая проводится на трех уровнях (голова или шея, рука, нога).

ЭЛЕКТРОМИОГРА ФИЯ

- Основные показатели биоактивности (осцилляции) – **амплитуда, частотность и периодичность** – в норме **100-150 мкВ** (в начале мышечного сокращения) и **1000-3000 мкВ** (на высоте сокращения). Но цифры эти у разных людей могут отличаться, так как напрямую зависят от возраста человека и степени его физического развития.
- **Важно!** Исказить результат ЭМГ могут имеющиеся *нарушения свертываемости крови или слишком толстый жировой слой* в месте наложения электродов.

Изменения на ЭМГ:

- **Снижение осцилляций** может наблюдаться при первичных патологиях: **миозитах или прогрессирующих дистрофиях** мышечной ткани.
- **Урежение осцилляций** характерно для тотального поражения **периферической нервной системы**. Полное отсутствие их свидетельствует о массовом разрушении нервных волокон.
- Спонтанная активность («**ритм частотокола**») регистрируется при наследственной **патологии нейронов спинного мозга**.
- **Миотонические** синдромы (слишком медленное расслабление мышц после сокращения) проявляются **высокочастотной** биоактивностью, а **миастенические** (мышечная слабость, повышенная утомляемость мышц) – нарастающим **понижением** осцилляций.
- При **паркинсонизме** наблюдаются периодические всплески активности, так называемые «**залпы**», частота и продолжительность которых зависят от локализации патологического очага.



Рис. 2. Наложение электродов при стимуляционной ЭМГ на примере исследования срединного нерва



Рис. 3. Проведение игольчатой ЭМГ

спонтанная активность
в виде потенциалов
фасцикуляций,
фибрилляций и
положительных острых
волн

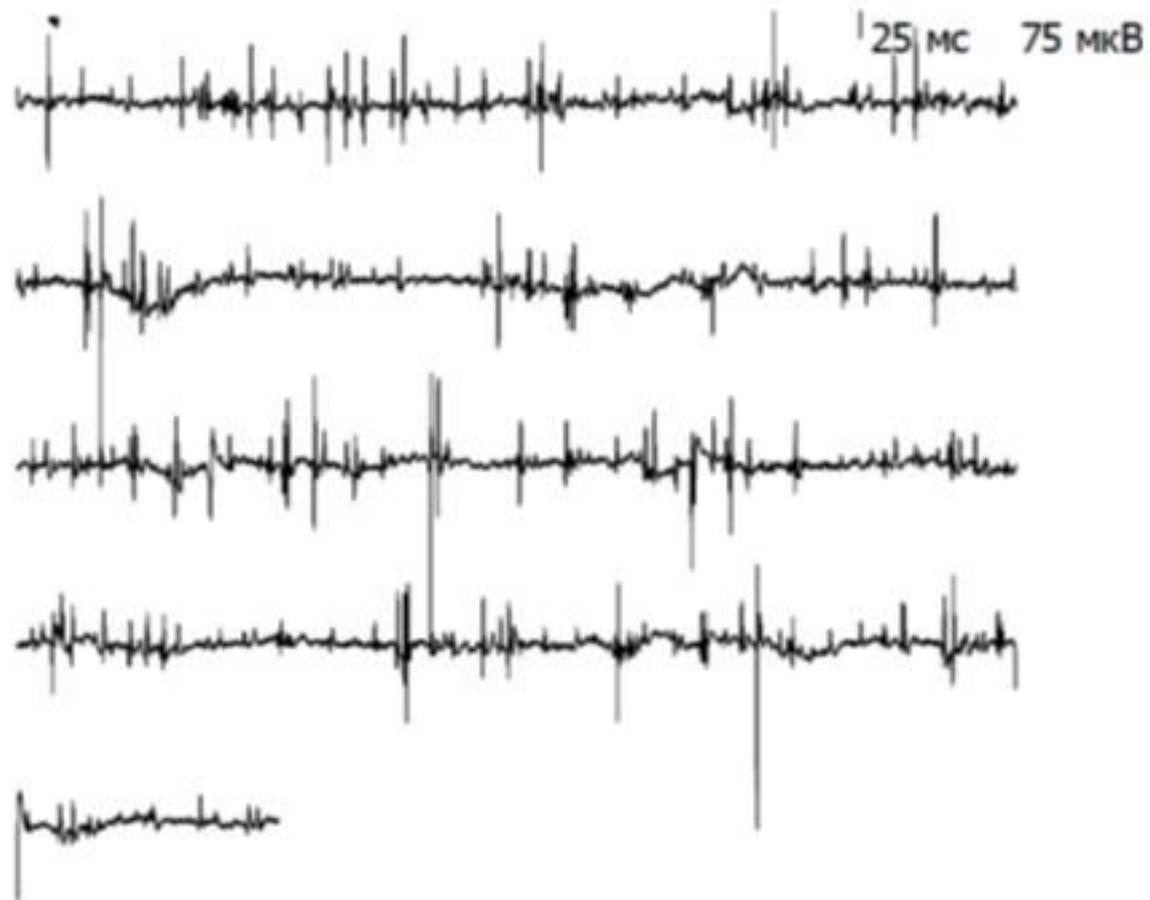
уменьшение количества
двигательных единиц, а также
тенденция к увеличению
длительности, амплитуды и
количества фаз потенциалов
двигательных единиц (признаки
нейрональной денервации)

*Признаки
поражения
ПМН на
ЭМГ*

нормальная
электрическая
возбудимость и
скорость проведения
импульса по волокнам
чувствительных
нервов

нормальная скорость проведения в
нервах, иннервирующих мало
пораженные мышцы, и снижения
скорости проведения в нервах,
иннервирующих тяжело пораженные
мышцы (скорость должна быть не менее
70% от нормальной величины)

потенциалы фибрилляции и позитивные острые волны



Согласно электромиографическим (ЭМГ) критериям Айрли Хаус признаками БАС считаются:

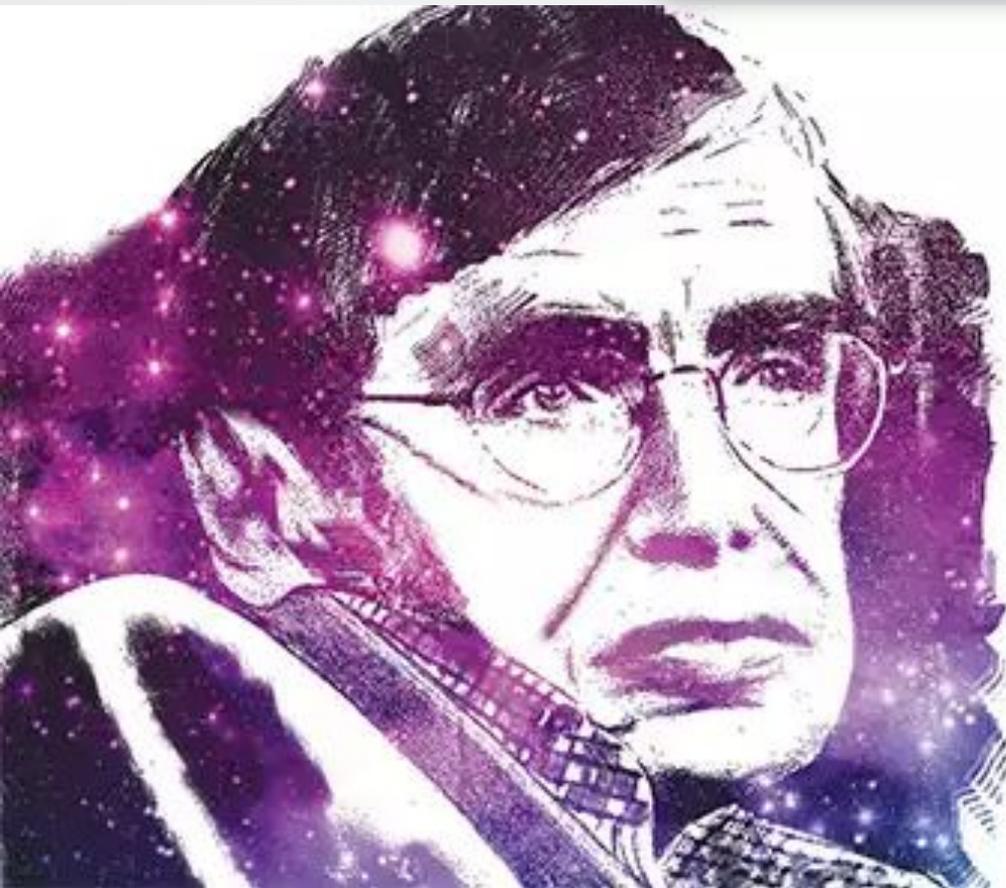
- **сочетание признаков острой и хронической денервации в клинически пораженных и/или непораженных мышцах** (фибрилляции, положительные острые волны, фасцикуляции, а также увеличение амплитуды, длительности и полифазии потенциалов двигательных единиц) и разрежение паттерна рекрутирования; если у пациента выявлен один уровень, где сочетаются эти признаки, а на другом, клинически непораженном, уровне выявлены изолированные фасцикуляции, это также считается лабораторно-подтвержденным БАС;
- **снижение скоростей проведения по двигательным волокнам в пределах 10%;**
- **отсутствие не характерных для БАС ЭМГ данных** (блоки проведения, декремент, изменение чувствительных волокон).

Осложнения БАС

- Парезы и параличи конечностей, мышц шеи (невозможность держать голову).
- Нарушения глотания.
- Нарушения дыхания, дыхательная недостаточность.
- Аспирационная пневмония.
- Контрактуры конечностей.
- Уросепсис.
- Депрессия.
- Множественные крампи (болезненные мышечные спазмы).
- Кахексия

Прогноз заболевания

Боковой амиотрофический склероз является фатальным заболеванием. Средняя продолжительность жизни больных БАС 3 – 5 лет, тем не менее, 30% больных живут 5 лет, а около 10 – 20% живут более 10 лет от начала заболевания.



«Человек не является венцом эволюции и должен совершенствоваться с помощью научно-технических средств»

Ст. Хоккинг

**(один из наиболее влиятельных физиков-теоретиков нашего времени,
диагноз БАС – с 1962 г.)**

8 января 1942— 14 марта 2018

Список литературы:

- Глава «Боковой амиотрофический склероз» В.И. Скворцова, Г.Н. Левицкий, М.Н. Захарова; Неврология. Национальное руководство; ГЭОТАР-Медицина, 2009;
- Статья «Боковой амиотрофический склероз (современные представления, прогнозирование исходов, эволюция медицинской стратегии)» Живолупов С.А., Рашидов Н.А., Самарцев И.Н., Галицкий С.А., Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова, Санкт-Петербург (журнал «Вестник Российской военно-медицинской академии» № 3, 2011)
- Статья «Боковой амиотрофический склероз: клиническая гетерогенность и подходы к классификации» И.С. Бакулин, И.В. Закройщикова, Н.А. Супонева, М.Н. Захарова; ФГБНУ «Научный центр неврологии»; Москва (журнал «Нервно-мышечные болезни» №3, 2017)
- Неврология. Национальное руководство. Ред. Е.И. Гусев, А.Н. Коновалов, В.И. Скворцова, А.Б. Гехт 2009 г
- Левицкий Г.Н. Боковой амиотрофический склероз. Информация для больных. М., Медиа-сфера, 2011, стр.1-103.
- Левицкий Г.Н.. Международные съезды по боковому амиотрофическому склерозу. Журн неврол и психиатр им СС Корсакова, 2013 (2);
- Хондариан О.А., Бунина Т.Л., Завалишин И.А. Боковой амиотрофический склероз. – М., 1978.
- Armon C, Kurland LT, Daube J, O'Brien PC. Epidemiological correlates of sporadic amyotrophic lateral sclerosis. Neurology, 1991; 41: 1077-1084.

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!**