



**Болезнь Шарко-Мари-Тута**  
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия  
невральная амиотрофия

Подготовила: Майтесян Мариетта  
ОЛД 414

- Болезнь Шарко–Мари–Тута (ШМТ) – это обширная группа наследственных болезней нервной системы, характеризующихся хронически прогрессирующей слабостью и атрофией дистальных мышц конечностей, снижением сухожильных рефлексов, деформацией стоп и кистей, изменением походки и сенсорными нарушениями



- Наследственное заболевание нервов (невропатия), которое принимает различные формы.
- На данный момент ***является неизлечимым.***
- является одним из наиболее распространенных наследственных неврологических расстройств, которое встречается у 36 человек из 100000.



- В основе болезни лежит дегенерация двигательных и чувствительных волокон периферических нервов
- Манифестация симптомов обычно отмечается на первом или втором десятилетии жизни.
- Преобладает наследования аутосомно-доминантное
- является одной из самых высоких по частоте среди всех наследственных заболеваний нервной системы
- классифицируются как **наследственные моторно сенсорные невропатии (НМСН) [1–3].**

# По ЭНМГ и гистопатологическим критериям различают два основных типа ШМТ:

- миелинопатии – ШМТ типа 1 (ШМТ1, или НМСН I);
- Сочетание тремора и атаксии
- аксонопатии – ШМТ типа 2 (ШМТ2, или НМСН II) [1, 4].
- Описано 16 мутаций



- Для ШМТ1 характерно существенное снижение скорости проведения импульса (СПИ) по периферическим нервам вследствие сегментарной дегенерации и ремиелинизации.
- В большинстве популяций мира ШМТ1 встречается чаще.
- ШМТ типа 2 характеризуется нормальными или лишь умеренно сниженными значениями СПИ по периферическим нервам.
- Величина СПИ = 38 м/с, определяемая по двигательной компоненте срединного нерва, принята как условная “граница” для разделения ШМТ1 и ШМТ2 на **демиелинизирующий** тип (СПИ < 38 м/с) и **аксональный** тип невропатии (СПИ > 38 м/с).



# ШМТЗ типа БОЛЕЗНЬ ДЕЖЕРИНА-СОТТА

- Очень редко
- Аутосомно-доминантный и АР
- Причина – демиелинизация
- Описаны мутации в 4х генах
- Начинается в раннем детском возрасте до 3 лет
- Прогрессирование медленно до подросткового возраста
- Течение более быстрое
- Дефекты более грубые



- Слабость и снижении чувствительности в конечностях
- Утрата мышечной массы и сухожильных рефлексов
- Боль в конечностях
- Искривление позвоночника
- Деформации кистей и стоп
- Атаксия
- Нистагм
- Анизокория
- Умеренное снижение слуха

Гипертрофия подкожных нервов( за счет разрастания соединительной ткани):

- Малоберцового
- Большого ушного



# Для 1 и 2 формы

- Дебют симптомов отмечается у мужчин в 15–20 летнем возрасте, а у женщин – в 22–25 лет.
- Больные предъявляют жалобы на слабость в руках и ногах, преимущественно в стопах и кистях, онемение в стопах.



# Типичный симптомокомплекс

## включает:

- симметричную прогрессирующую слабость и атрофию мышц стоп, голеней, нижней трети бедер;
- снижение и выпадение сухожильных и надкостничных рефлексов – сначала ахилловых и коленных, а впоследствии также рефлексов с верхних конечностей;
- вовлечение в патологический процесс дистальных мышц рук – через несколько лет после появления первых симптомов заболевания;
- значительные чувствительные нарушения в конечностях дистального типа;
- выраженные вегетативно сосудистые и трофические изменения в виде язв дистальных отделов конечностей (в развернутой стадии болезни).





- деформацию стоп по типу “эквиноварусных” и, в более поздней стадии, кистей рук (“обезьянья лапа”);
- изменение походки, которая на протяжении нескольких лет с момента дебюта заболевания постепенно приобретает характерный “степпажный” вид;



- Инвалидизация у всех пациентов наступает через 15–20 лет после начала заболевания.
- Некоторые больные сохраняют способность к ходьбе (хотя и с поддержкой) спустя 30 лет и более после манифестации первых симптомов.
- Заболевание не ограничивает ни репродуктивную функцию, ни продолжительность жизни, о чем свидетельствует многочисленность потомства во всех поколениях родословной.
- Несколько обследованных больных преодолели 75 летний возраст.
- Интеллект остается сохранным на протяжении всей жизни.



# Диагностика

- на основе жалоб больного, клинических проявлений, собранного анамнеза, данных лабораторного и инструментального обследования.

Подтверждение диагноза осуществляется путём

- **ДНК-тестирование**
- **секвенирования генома**



# Дифдиагностика

- проводят с миопатией Говерса–Веландера,
- спинальной амиотрофией,
- нейропатией
- полиневритами



# Лечение

- Хотя в настоящее время **нет эффективного лечения** расстройства, однако было предложено использование аскорбиновой кислоты
- является **сохранение моторных навыков (функций), мышечной силы и гибкости** (физиотерапия)
- **Аномалии ходьбы** могут быть исправлены путем использования **разных типов подтяжек**
- **Соответствующая обувь**

# Лечение

- В качестве медикаментозной терапии мышечной слабости назначают **тро-фикостимулирующие** препараты (рибоксин, АТФ, кокарбоксилаза, глутаминовая кислота),
- **анаболики** (метандиенон, анролон, ретаболил),
- **ВИТАМИНЫ**,
- лекарственные вещества, улучшающие **микроциркуляцию** в поражённых мышцах (пентоксифиллин, никотиновая кислота, никошпан)
- **антихолинэстеразы** (амиридин, оксазил, галантамин).