Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы.

Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы

– обширная группа болезней, обусловленных изменениями генетической информации (генные мутации).

Генные мутации ведут к нарушению обмена аминокислот, липидов и минерального обмена.

Классификация:

I. Миопатии:

1. Мышечная дистрофия Дюшенна.
2. Миопатия Эрба (конечностно-поясная форма).
3. Лице-лопаточно-плечевая форма Ландузи-Дежерина.
4. Окулярная (офтальмоплегическая) миопатия.
5. Дистальная форма миопатии.

II.а Спинальные амиотрофии:

1. Спинальная амиотрофия Вердинга-Гоффманна.
2. Прогрессирующая спинальная амиотрофия Кугельберга-Веландера.

II.б Невральные амиотрофии.

Невральная амиотрофия Шарко-Мари.

III. Миастения.

IV. Миатония.

Врожденная миотония (Болезнь Оппенгейма).

V. Миотония Томсона.

VI. Пароксизмальная миоплегия.

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.

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.

Патоморфология миастении:

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

Патоморфология миотонии:

- Недоразвитие клеток передних рогов спинного мозга.
- Дегенеративные изменения мышечных волокон.

Патогенез пароксизмальной миоплегии:

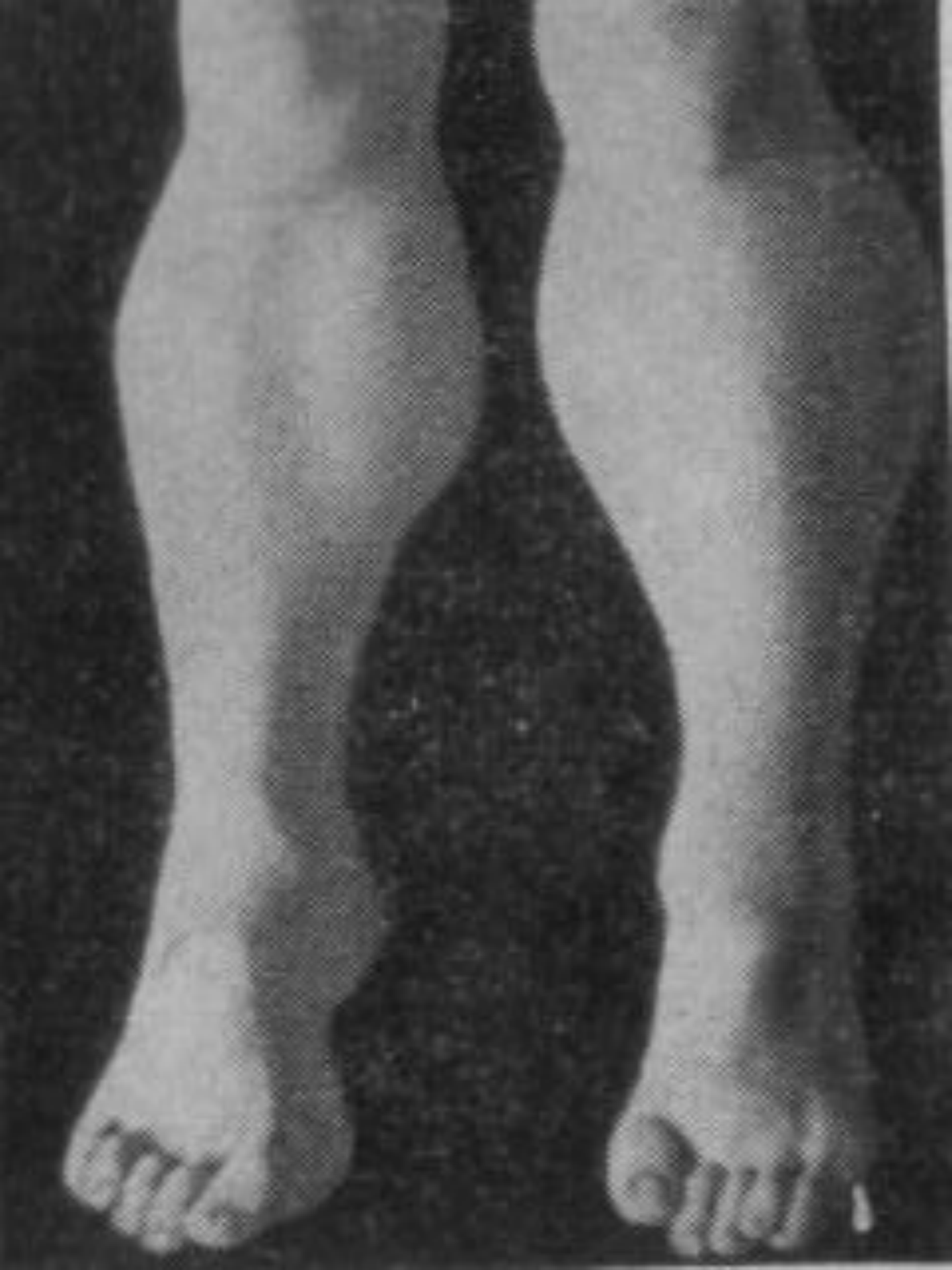
- Нарушение синаптической передачи и недостаточная генерация потенциала концевых пластинок.
- Нарушение распространения потенциала действия вдоль мембраны.
- Неадекватное высвобождение ионов кальция из саркоплазматической сети в миофиламентное пространство вследствие недостаточной деполяризации Т-трубочек.

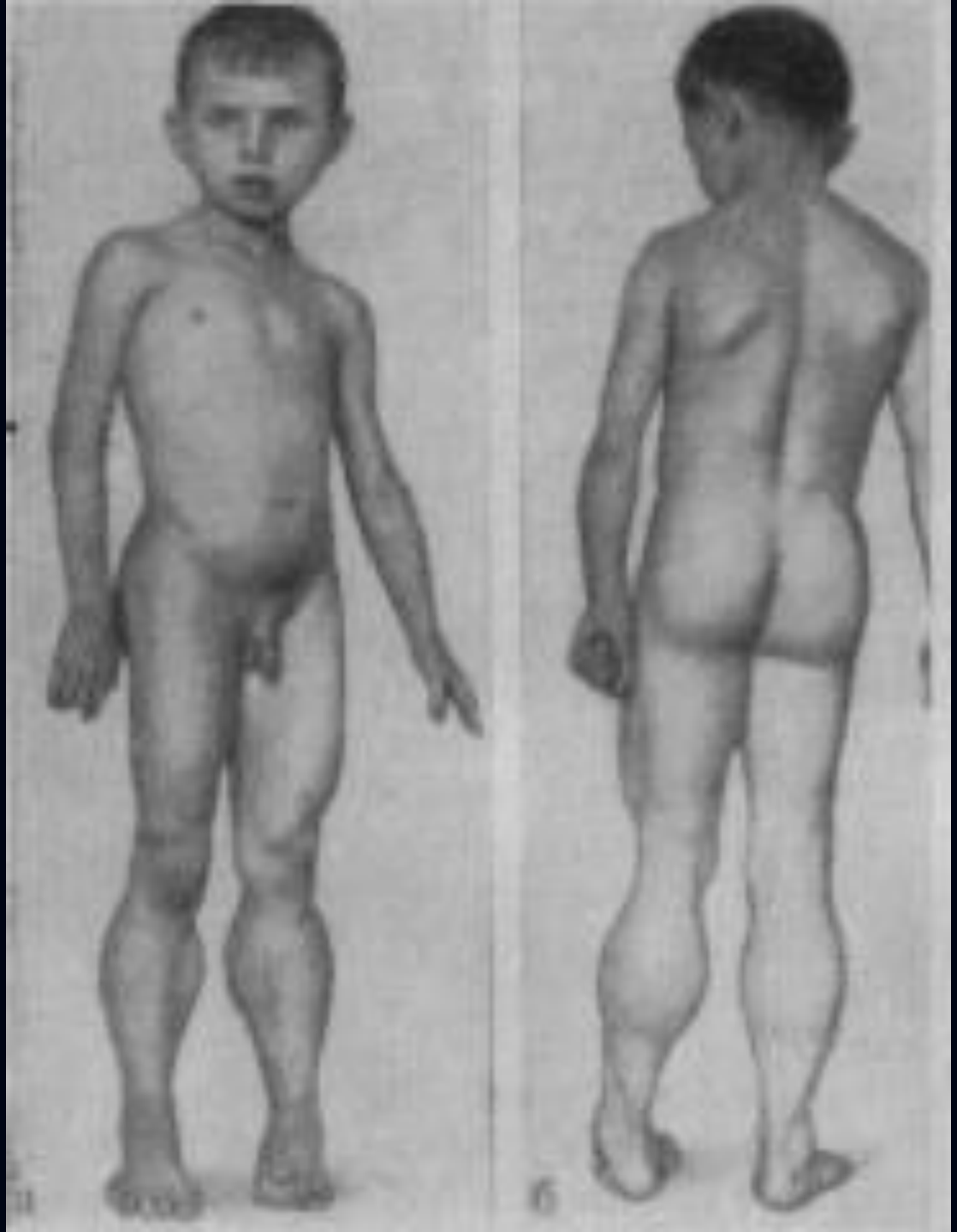
Мышечная дистрофия Дюшенна:

- Начало заболевания в раннем возрасте – 3 – 4 года.
- Преимущественно поражение мышц тазового пояса.
- Походка «утиная».
- По мере прогрессирования увеличивается слабость в конечностях.
- Отмечаются контрактуры.

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

  При наличии этих симптомов говорят о бульбарно-паралитической форме.

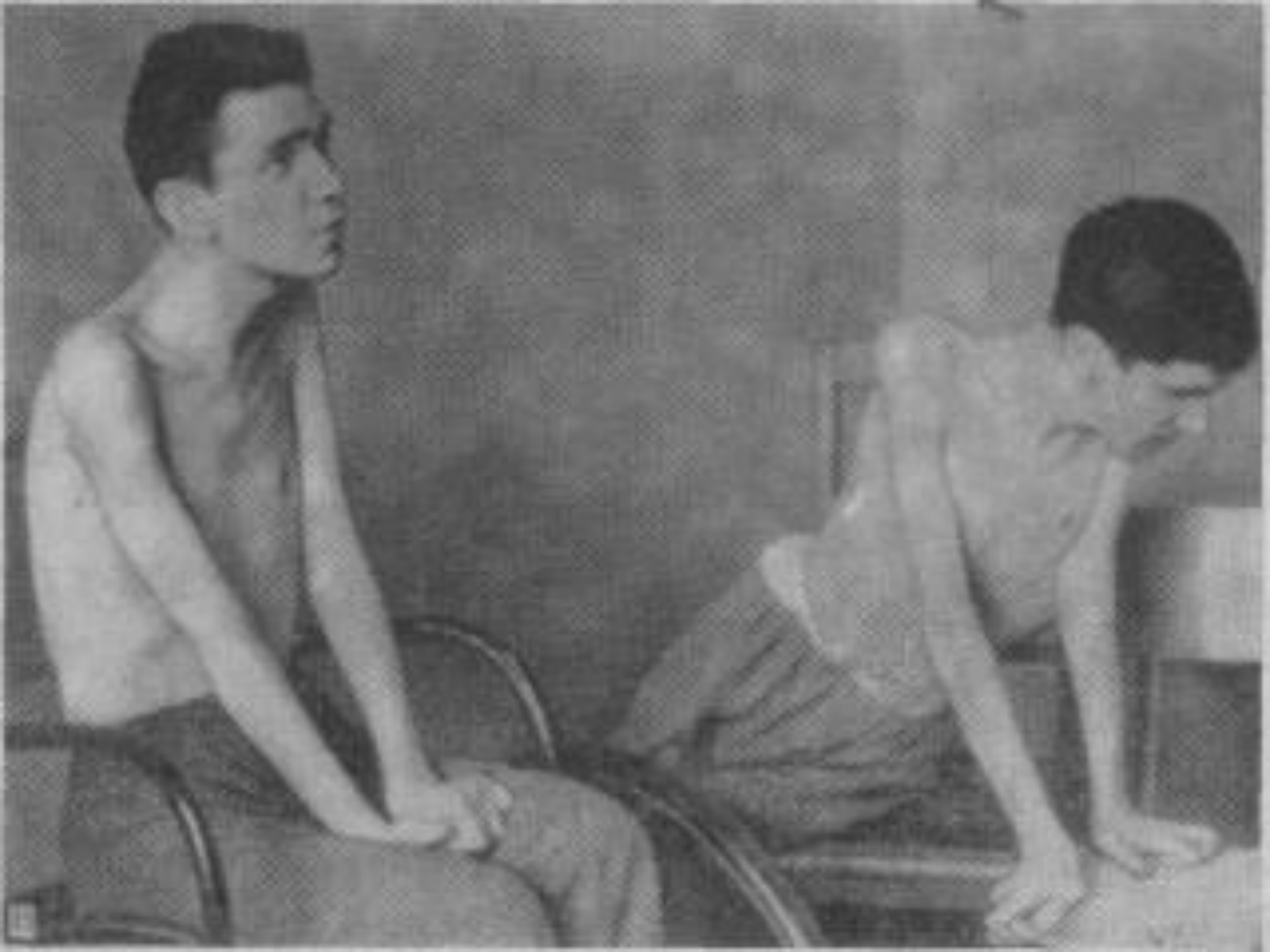


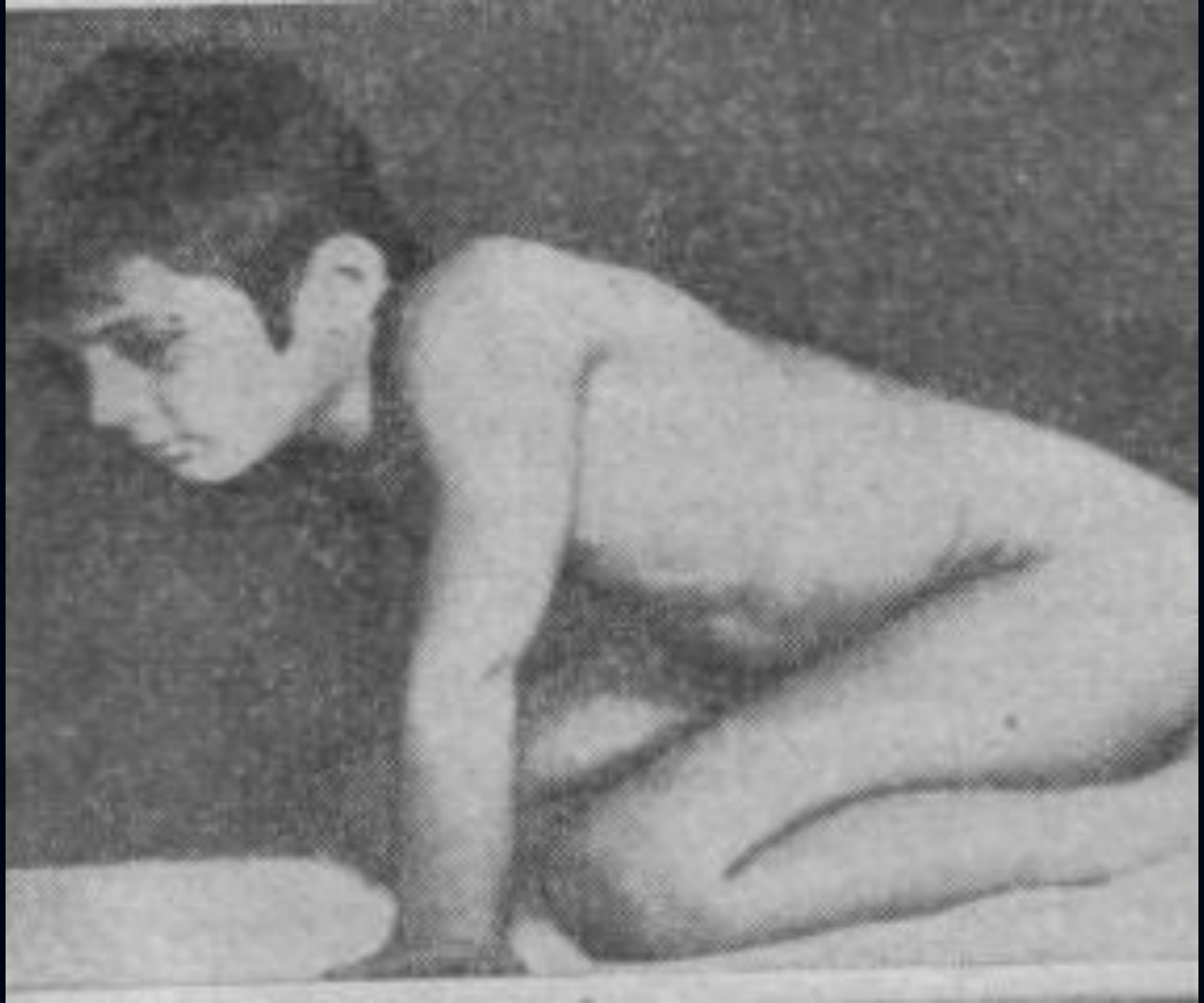


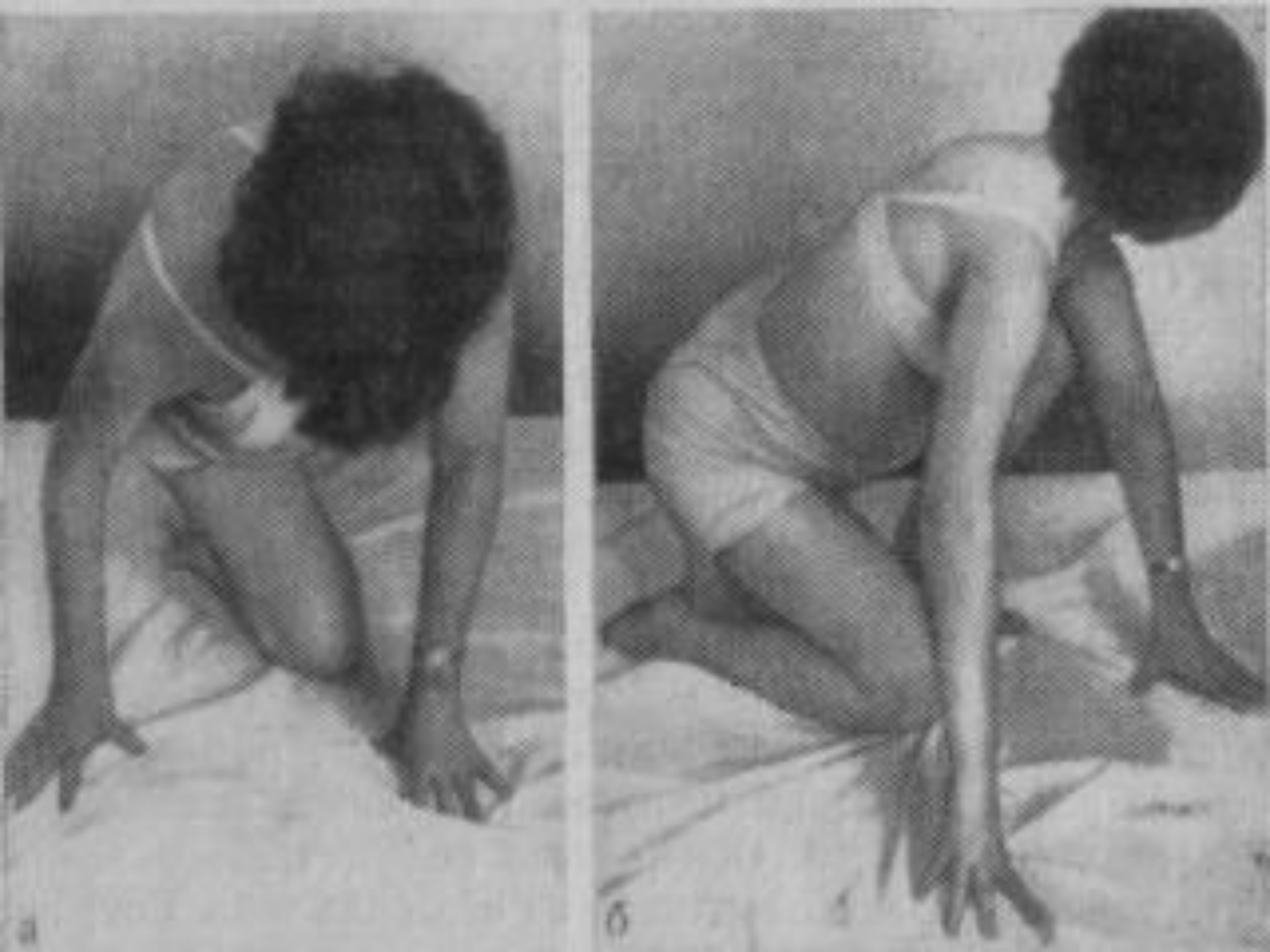
Юношеская миопатия Эрба-Рота:

- 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.







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 лагофтальм.

Спинальная амиотрофия Вердига – Гоффмана.

Выделяют формы:

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

Врожденная форма:

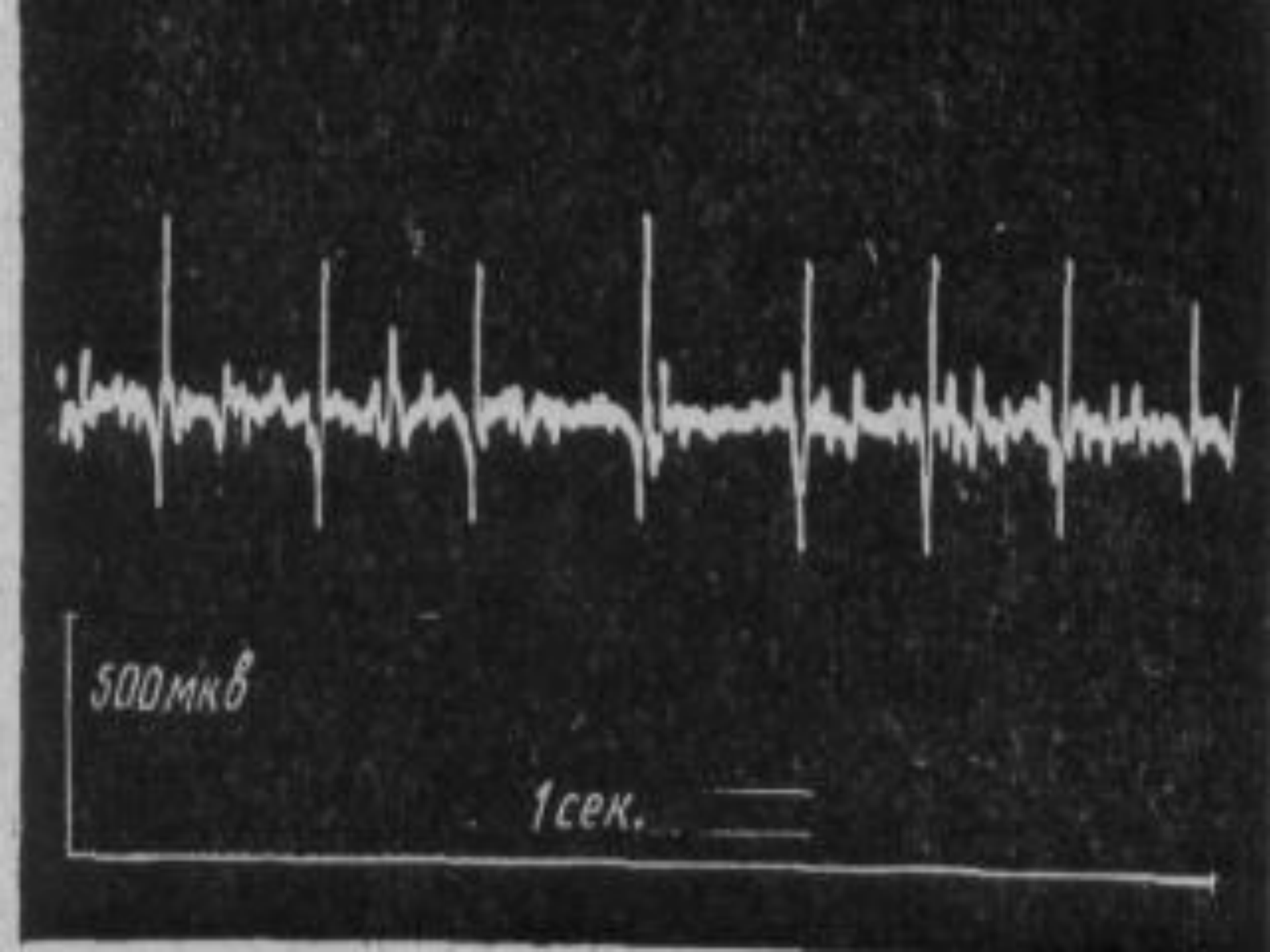
- Начало внутриутробно.
- Слабое шевеление плода.
- При рождении вялый паралич в проксимальных отделах конечностей.
- Бульбарные расстройства: слабый крик, вялое сосание, снижение глоточного рефлекса.
- Задержка психического развития.
- Течение прогрессирующее.

Ранняя детская форма:

- Начало до 1,5 лет.
- После интеркурретного 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 частокола».


500 мкв
1 сек.

Спинальная амиотрофия Кугельберга-Веландера (псевдомиопатическая).

- Тип наследования аутосомно-рецессивный.
- Начало в 6 лет.
- Течение доброкачественное, ещё в 30 лет. сохраняют способность ходить.
- Вялые параличи развиваются сначала в проксимальных отделах ног, затем рук.
- Фасцикуляции в различных мышцах.

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 симптомы.
- На ЭМГ картина снижения скорости нервного импульса.
- Медленно прогрессирующее течение.

Миастения:

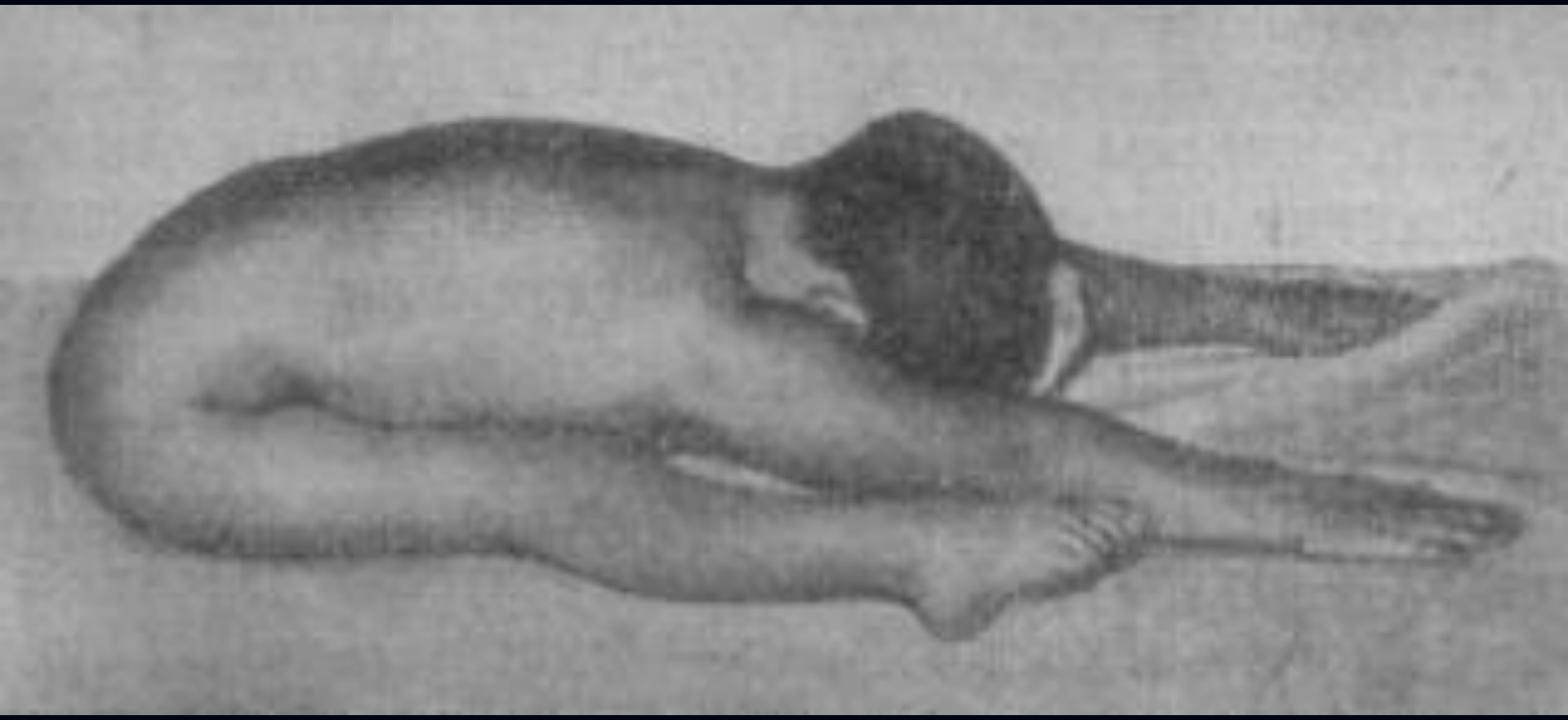
- Появляется утомляемость, распространяется на мышцы: губ, жевательные, глазодвигательные, глотательные.
- Наблюдается птоз, диплопия, поперечная улыбка (симптом Джиоконды).

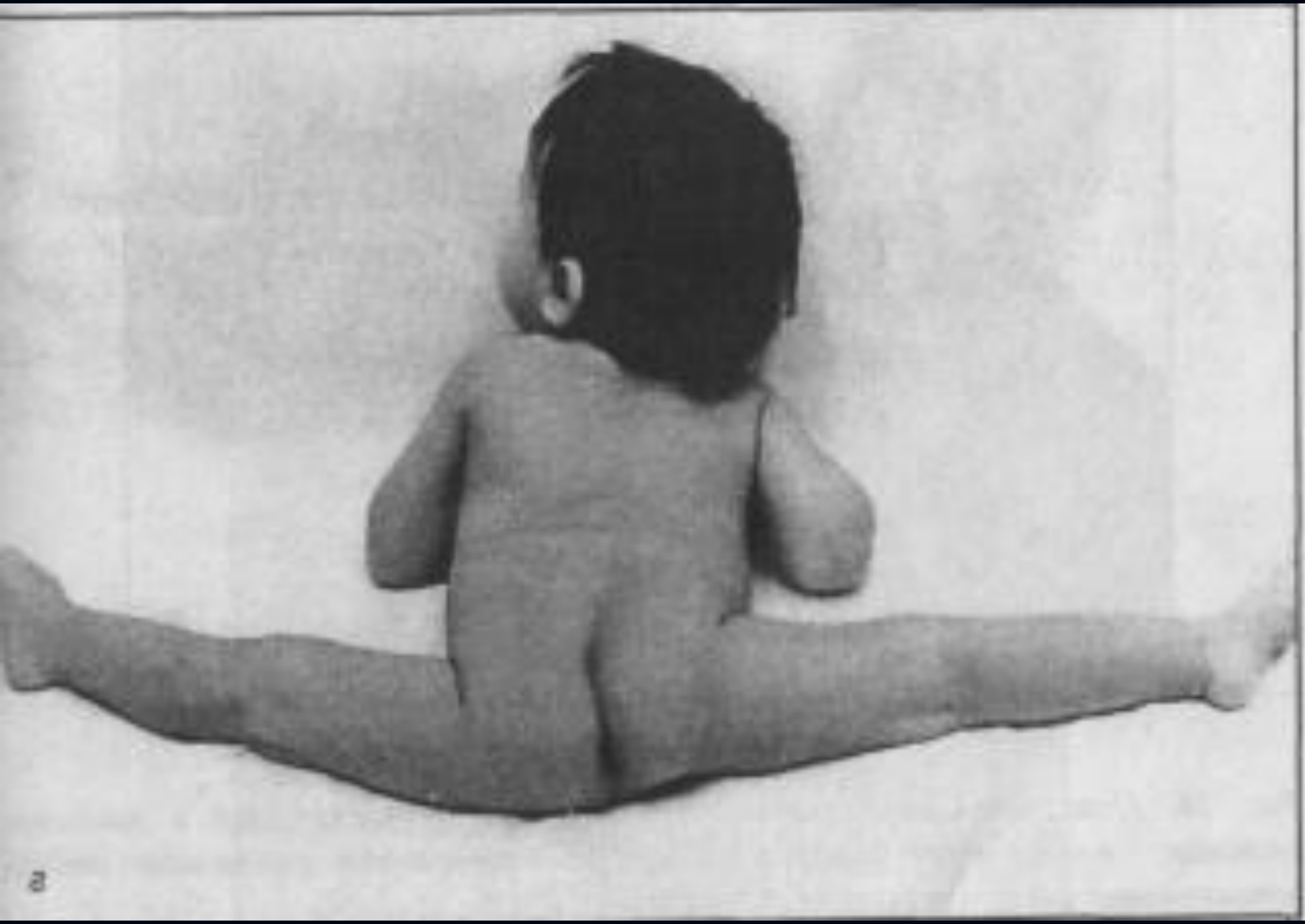
- Утомляемость появляется в мышцах конечностей.
- Наблюдается увеличение вилочковой железы.
- Заболевание имеет тенденцию к прогрессированию.
- Могут возникать расстройства дыхания, глотания.

Врожденная миатония Оппенгейма:

- С рождения – мало активных движений.
- Резкая гипотония или полная атония мышц.
- Отмечается разболтанность суставов.
- Сухожильные рефлексы резко снижены.
- Фасцикулярных подергиваний и атрофий не бывает.

- Отсутствуют также гипертрофия и псевдогипертрофия.
- Лицевые мышцы поражаются редко.
- Психика сохранена.
- Тазовых и сенсорных нарушений нет.





a

б

Пароксизмальная миоплегия

- генетически детерминированные нервно-мышечные заболевания, обусловленные нарушениями обмена калия и характеризующиеся приступами вялого паралича скелетных мышц вследствие утраты способности к возбуждению и сокращению.

Выделяют формы:

1. Гипокалиемическая.
2. Гиперкалиемическая.
3. Нормокалиемическая.

Гипокалиемическая форма:

1. Начало от 10 до 16 лет.
2. Возникновение приступов часто связано с циклом сон-бодрствование.
3. Сначала приступы редкие, затем учащаются и становятся ежедневными.
4. Приступы могут быть генерализованными или парциальными.
5. Продолжительность приступа от 30 мин до нескольких суток.

6. При парциальном приступе мышечная слабость и парез или плегия развивается на одной конечности, реже в обеих по геми- или паратипу.
7. При генерализованном приступе наблюдается тетрапарез или тетраплегия.
8. Могут быть вегетативные расстройства: гипергидроз, жажда, изменения АД и пульса, иногда тошнота, рвота.

Гиперкалиемическая форма:

1. Начало от 10 до 18 лет.
2. Возникают приступы пароксизмального гиперкалиемического паралича, как правила днем.
3. Сопровождаются чувствительными, двигательными и вегетативными нарушениями.
4. Начальные признаки – парастезии в области лица, дистальных отделов конечностей.

5. В последующем развивается мышечная слабость, гипотония мышц, снижение сухожильных рефлексов.
6. Приступ сопровождается выраженными вегетативными нарушениями: профузным потом, сердцебиением, повышенной жаждой, подъемом АД.
7. Приступ продолжается от 1 ч. до нескольких дней.

Нормокалиемическая форма:

1. Начало в первые 10 лет жизни.
2. Сочетание признаков мышечной слабости и ограничения объема активных движений в конечностях.
3. Слабость в лицевой и жевательной мускулатуре.
4. Продолжительность пароксизмов – от нескольких суток до нескольких часов.

Дополнительные методы обследования:

- Электромиография (ЭМГ).
- Биопсия скелетной мышцы.
- Биохимический анализ крови (БАК).
- Компьютерная томография скелетных мышц.
- Электроэнцефалография (ЭЭГ).
- Электрокардиография (ЭКГ).
- Эхокардиография (Эхо-ЭГ).

Лечение прогрессирующих мышечных миопатий:

- Для улучшения трофики: АТФ.
- Антихолинэстеразные препараты: галантамин.
- Витаминотерапия:
  витамины группы В, Е.
- ЛФК, массаж.
- Диета с большим количеством белков и витамином при уменьшенном содержании углеводов и жиров.

Лечение прогрессирующих мышечных амиотрофий:

- Для улучшения трофики: АТФ, глютаминовая кислота, метионин, лейцин.
- Антихолинэстеразные препараты: прозерин, галантамин, дибазол.
- ЛФК, массаж, хвойные ванны.
- Витаминотерапия: Витамины группы Е, В, А, С.

Лечение невральной амиотрофии Шарко-Мари:

- Антихолинэстеразные препараты: прозерин, дибазол.
- Для улучшения трофики: АТФ.
- ЛФК, массаж, четырехкамерные ванны, тепловые процедуры.

Лечение миастении:

- Антихолинэстеразные препараты: прозерин, местинон, оксазил.
- Препарат, увеличивающий нервно-мышечную передачу – хлористый калий.
- Рентгенотерапия на область вилочковой железы.
- Удаление ткани вилочковой железы.
- Гормональная терапия.

Лечение пароксизмальной миоплегии:

- Во время приступа.

  Высокие дозы хлорида калия внутрь (10-15 г в виде раствора) или в/в (40-60 мэкв калия в 500 мл 5% глюкозы в течение нескольких часов) позволяют оборвать приступ.

- **В межприступный период:**

1) Диета с высоким содержанием калия и ограничением углеводов и натрия.

2) Спиронолактон, по 100 мг внутрь 1-2 раза в сутки.

3) Тиамин, 50-100 мг/сут.

4) Лечение тиреотоксикоза.

5) Диклофенамид (25-50 мг 3 раза в сутки внутрь) или ацетазоламид (250-500 мг 4-6 раз в сутки) с целью вызвать легкий метаболический ацидоз.

Спасибо за внимание!