

КАЗАХСКО-ТУРЕЦКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
имени Х.А.ЯСАВИ  
МЕДИЦИНСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ  
Кафедра неврологии, психиатрии и наркологии

**СРС**

На тему: **Наследственные атаксии Пьера-Мари, Фридрейха.**

Выполнила: Досметова З.К  
Принял: Бурьшов С.М

ШЫМКЕНТ 2018

# ПЛАН:

I. ВВЕДЕНИЕ.

ОПРЕДЕЛЕНИЕ

II. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

КЛИНИКА

ДИАГНОСТИКА

ЛЕЧЕБНАЯ ТАКТИКА

ПРОГНОЗ

III. ЗАКЛЮЧЕНИЯ

IV. СПИСОК ЛИТЕРАТУР.



ЦЕЛЬ:

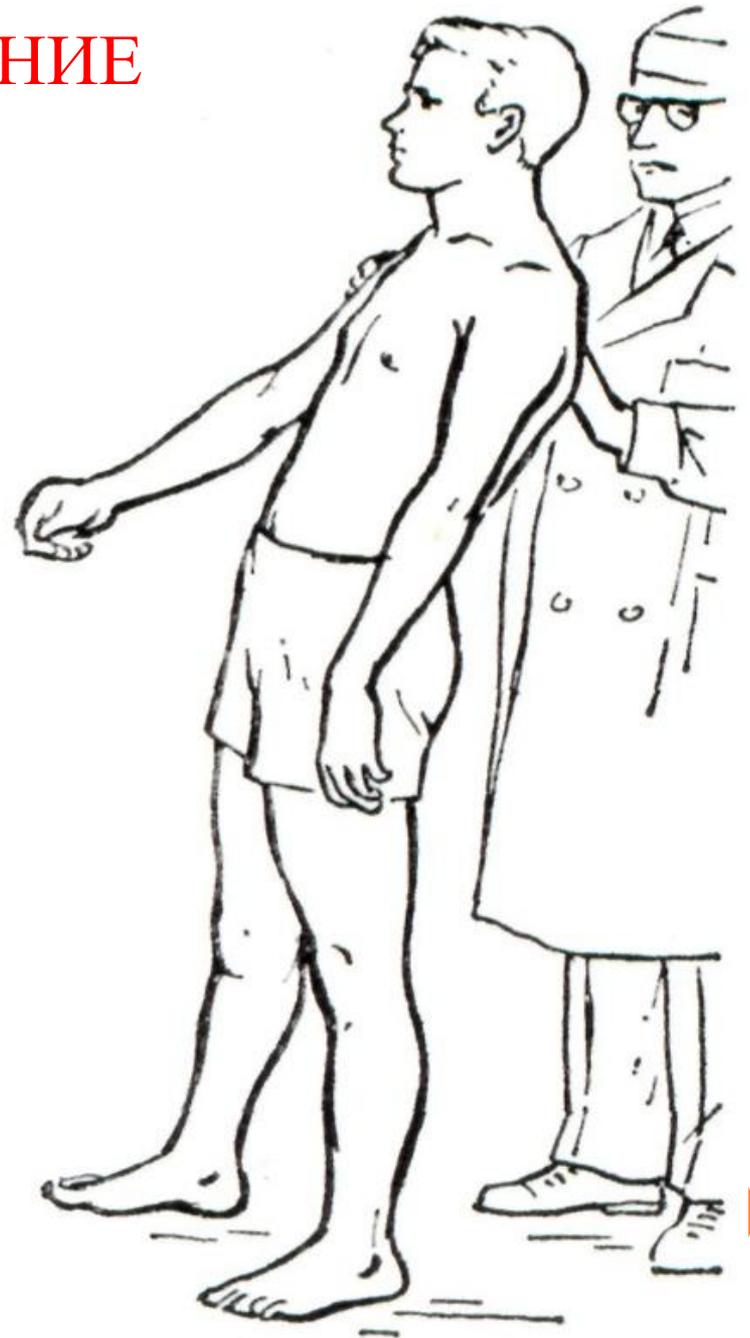


Дать общее понятие  
и лечению этой болезни ,  
также сопровождающиеся  
развитие осложнений после  
лечения .



## ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- ▣ **Атаксия** (греч. ataxia — беспорядок, «а» — отрицательная частица и «taxis» — порядок)  
**Атаксия** — это нарушение координации движений при поражении лобных долей головного мозга, мозжечка, путей глубокой чувствительности в спинном и головном мозге





- Болезнь Фридрейха Атаксия Фридрейха – наследственное нейродегенеративное заболевание, начинающееся в детском или юношеском возрасте и характеризующееся прогрессирующей атаксией, деформациями скелета и кардиомиодистрофией. В 1862 году N. Friedreich описал болезнь, впоследствии получившую его имя. Тип наследования аутосомно-рецессивный с неполной пенетрантностью патологического гена 9q13-q21.1. Частота: 2 на 1 00 000 населения . Мужчины и женщины болеют одинаково часто.



## Атаксия Фридрейха

Ребенок с прогрессирующей атаксией Фридрейха

Задние и передние спиноцереbellлярные пути

Боковые кортикоспинальные (пирамидальные) тракты

Задние столбцы

Ганглия нижнего корня

Участки дегенерации спинного мозга приводят к функциональным дефицитам

# КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА.

- Первые симптомы заболевания возникают обычно на 1—2-м десятилетии жизни, чаще всего в препубертатном периоде, характеризуются незаметным появлением симптомов, относительно быстрым прогрессированием процесса и сочетанием типичных неврологических и экстраневральных клинических проявлений.



# НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ

- Заболевание обычно манифестирует появлением неловкости, неуверенности при ходьбе, особенно в темноте (признак заднестолбовой атаксии), больные начинают пошатываться, часто спотыкаются. Вскоре к атаксии при ходьбе присоединяются дискоординация в руках, изменение почерка, слабость в ногах. Уже в самом начале заболевания может отмечаться дизартрия. Речь приобретает характер стаккато и эксплозивности (взрывчатости) в результате несогласованности дыхания и фонации. Ранним и важным дифференциально-диагностическим признаком болезни Фридрейха является исчезновение сухожильных и надкостничных рефлексов.



- Угнетение рефлексов (в первую очередь ахилловых и коленных) может на несколько лет опережать манифестацию других симптомов болезни и быть самым ранним проявлением неврологической дисфункции. В развернутой стадии заболевания у больных обычно наблюдается тотальная арефлексия. Как писал в 1975 г. J. Tugger, «... многие неврологи будут как минимум колебаться в постановке клинического диагноза атаксии Фридрейха при наличии оживленных сухожильных рефлексов». Специфичность сухожильной арефлексии связана с тем, что первичной мишенью дегенеративного процесса при атаксии Фридрейха являются чувствительные нейроны спинномозговых ганглиев, переключающие сигналы от мышечных веретен и составляющие важное звено спинального рефлекса на растяжение.



□ Типичным неврологическим проявлением болезни Фридрейха является нарушение глубокой (суставно-мышечной и вибрационной) чувствительности.

Довольно рано у больных при неврологическом осмотре может быть обнаружен симптом Бабинского, мышечная гипотония. По мере прогрессирования заболевания постепенно нарастают мозжечковая и сенситивная атаксия, слабость и атрофия мышц ног.

□ В поздней стадии болезни парезы, амиотрофии и расстройства глубокой чувствительности распространяются на руки. Больные перестают самостоятельно ходить и обслуживать себя из-за глубокого распада моторных функций. В ряде случаев наблюдается нистагм, снижение слуха, атрофия зрительных нервов; при длительном течении болезни отмечается нарушение функции тазовых органов. По поводу деменции мнения противоречивы.

Если у взрослых она описана, то у детей умственная отсталость и деменция встречаются редко.



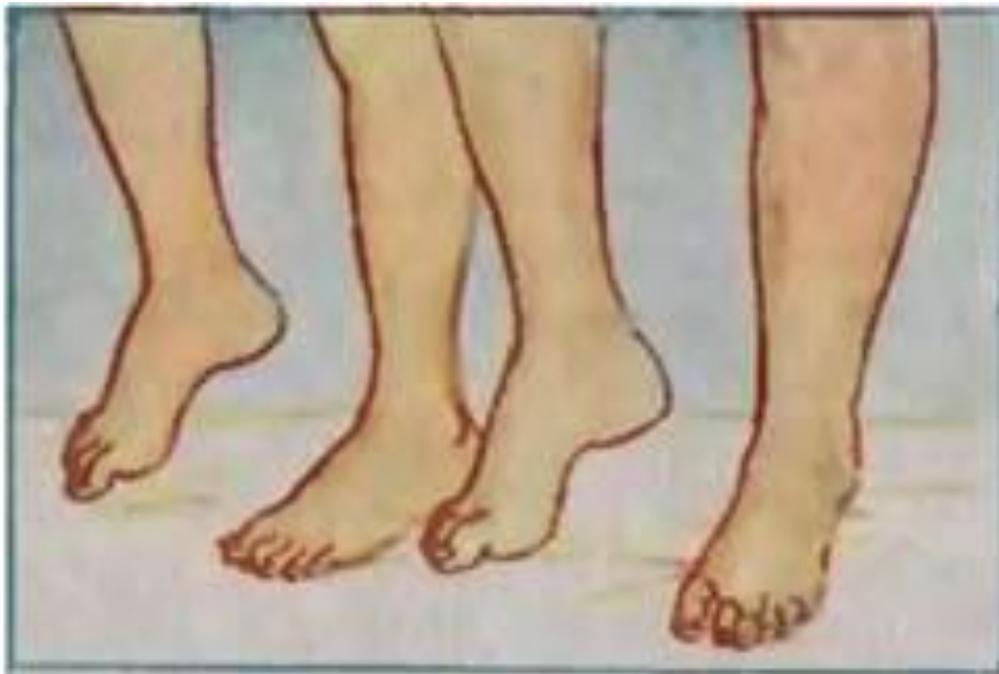
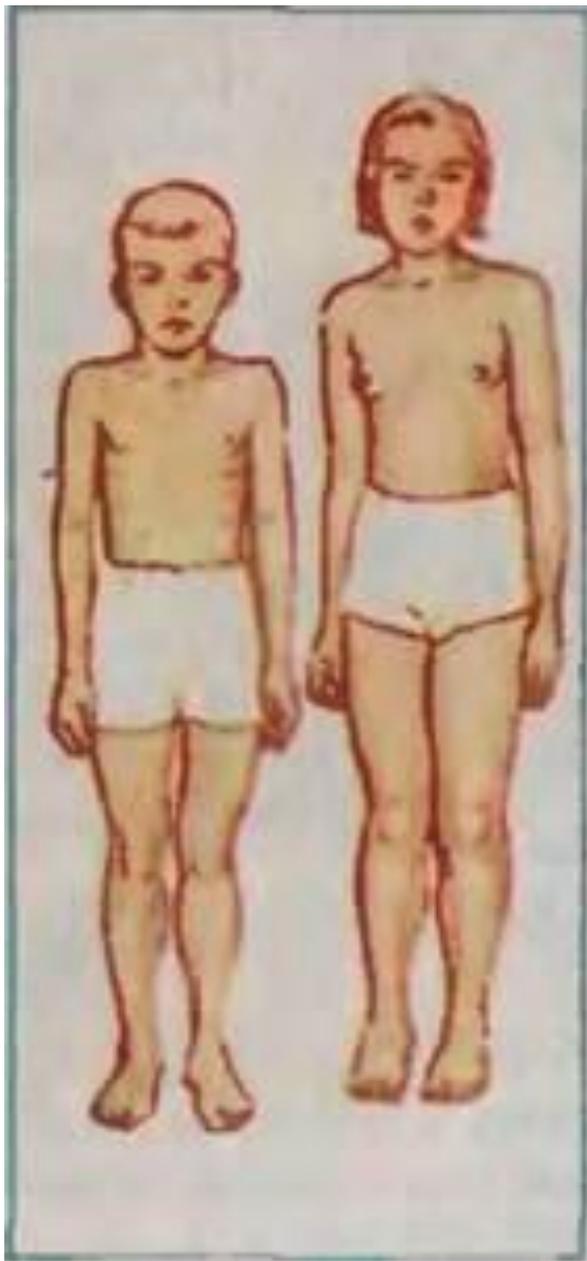
# ЭКСТРАНЕВРАЛЬНЫЕ СИМПТОМЫ

Миокард	Гипертрофическая кардиомиопатия; различные изменения на ЭКГ (деформация зубца Р, инверсия зубца Т)
Эндокринная система	Сахарный диабет, гипогонадизм, низкорослость
Орган зрения	Атрофия зрительных нервов, катаракта, пигментный ретинит
Костная система	Кифосколиоз, «стопа Фридрейха», деформация кисти.

# КРИТЕРИИ ДИАГНОЗА

- Основными критериями диагноза болезни Фридрейха являются:
- 1. аутосомно-рецессивный тип наследования;
- 2. дебют в подростковом, реже в юношеском возрасте;
- 3. атаксия, арефлексия, нарушение глубокой чувствительности, слабость и атрофии мышц ног, позднее рук;
- 4. экстраневральные симптомы:
  - а) скелетные деформации: сколиоз, полая стопа («стопа Фридрейха»), деформация пальцев ног и рук и др.;
  - б) эндокринные расстройства: сахарный диабет, гипогонадизм, инфантилизм, дисфункция яичников;
  - в) кардиомиопатия (гипертрофическая, реже дилатационная): изменения на ЭКГ и ЭхоКГ;
  - г) катаракта;
- 5. атрофия спинного мозга, визуализирующаяся на МР-томограммах;
- 6. ДНК-диагностика. Диагноз подтверждается определением размера повторов ГАА.





- А — Сибсы с семенной атаксией Фридрейха
- Б — Схема поражения ' при болезни Фпидрейха, семейной спастической параплегии при боковом амиотрофическом склерозе



# ДИАГНОЗ.



- Заболевание распознается на основании характерных симптомов - деформаций стоп по типу стопы Фридрейха (высокий свод, экстензия основных фаланг пальцев стопы и флексия концевых фаланг), позвоночника, поражения миокарда, эндокринных расстройств. На МРТ выявляется атрофия мозжечка. Изменяются соматосенсорные вызванные потенциалы при стимуляции большеберцового и малоберцового нервов.



- Дифференцировать заболевание следует от атаксии с изолированным дефицитом витамина E (мутация в хромосоме 8q), рассеянного склероза, фуникулярного миелоза, митохондриальной цитопатии, болезни Вестфаля-Вильсона-Коновалова и других форм мозжечковых дегенераций



# ЛЕЧЕНИЕ.



- Применяют симптоматические средства: общеукрепляющие препараты (витамины, аминокислоты, ноотропные 492 и др.), лечебная физкультура, массаж. В не которых случаях проводятся хирургическая коррекция деформации стоп, введение бо тулотоксина в спастичные мышцы. Больные нуждаются в социальной адаптации.



## ПРОГНОЗ.

- Кардиомиопатия приводит к застойной сердечной недостаточности. Продолжительность жизни больных редко превышает 30 лет.



# НАСЛЕДСТВЕННАЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ АТАКСИЯ ПЬЕРА МАРИ



- Мозжечковая атаксия Пьера Мари - наследственное дегенеративное заболевание с преимущественным поражением мозжечка и его проводящих путей. Тип наследования аутосомно-доминантный. Возникает заболевание в возрасте 20 лет и старше. Частота: 0,5 на 1 00 000 населения, мужчины и женщины болеют с одинаковой частотой



# КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА.

- ▣ Наблюдаются атаксия при выполнении координаторных проб, нарушение походки, скандированная речь, интенционное дрожание, нистагм. Мозжечковые симптомы сочетаются с умеренными или выраженными признаками пирамидной недостаточности (повышение глубоких рефлексов, клонусы стоп), а иногда со зрительными и глазодвигательными нарушениями (снижение остроты и сужение полей зрения, косоглазие, птоз, недостаточность конвергенции). Характерным признаком является выраженное в различной степени снижение интеллекта



# ДИАГНОЗ И ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ.

- Наибольшие трудности возникают при дифференциации наследственной мозжечковой атаксии Пьера Мари и атаксии Фридрейха. Нужно учитывать тип наследования заболевания, возраст, в котором развиваются первые симптомы, характер изменения глубоких рефлексов (при атаксии Фридрейха они снижены), наличие зрительных и глазодвигательных расстройств при атаксии Пьера Мари, деформации стоп и скелета. Рассеянный склероз в отличие от семейной атаксии Пьера Мари характеризуется ремиттирующим течением, большей выраженностью нижнего спастического парапареза, расстройством функций тазовых органов.



# ЛЕЧЕНИЕ

- Поскольку этиотропная терапия пока не разработана, применяется симптоматическое лечение. В основном это антидепрессанты (амитриптилин, флуоксетин, циталопрам, тетриндол), седативные средства (валериана, пион, магния сульфат), ноотропы (гамма-аминомасляная кислота, пирацетам, экстракты гинго-билоба), препараты, уменьшающие мышечный тонус (меликтин, баклофен, кондельфин). Рекомендованы витамины гр. В, вит. РР и вит.

С; бальнеотерапия Поскольку этиотропная терапия пока не разработана, применяется симптоматическое лечение. В основном это антидепрессанты (амитриптилин, флуоксетин, циталопрам,

# Заключение

Известно, что в последние десятилетия появилось большое количество мутагенных факторов: радиация, химические мутагены (лекарственные препараты, продукты химического производства и т. д.), биологические факторы (вирусы, антитела, антигены и т. п.). Необходима строгая и точная система оценки мутагенности факторов внешней среды и удаление их из среды обитания человека, также детальный анализ генетических данных и определение возможного гетерозиготного носительства, или определение наличия доминантного гена в доклинической стадии. При этом проводимое добрачное медико-генетическое консультирование может предупредить бракосочетание двух одинаковых гетерозигот, и, таким образом, предотвратить наследственную патологию.



# Список литературы

1. Гусев Е.И. Неврология. Национальное руководство. Краткое издание. ГЭОТАР-Медиа, 2014.- 688с.
2. Скоромец А.А., Скоромец А.П., Скоромец Т.А. Нервные болезни. М., МЕДпресс-информ, 2012г.
3. Google.com



*СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ !*

