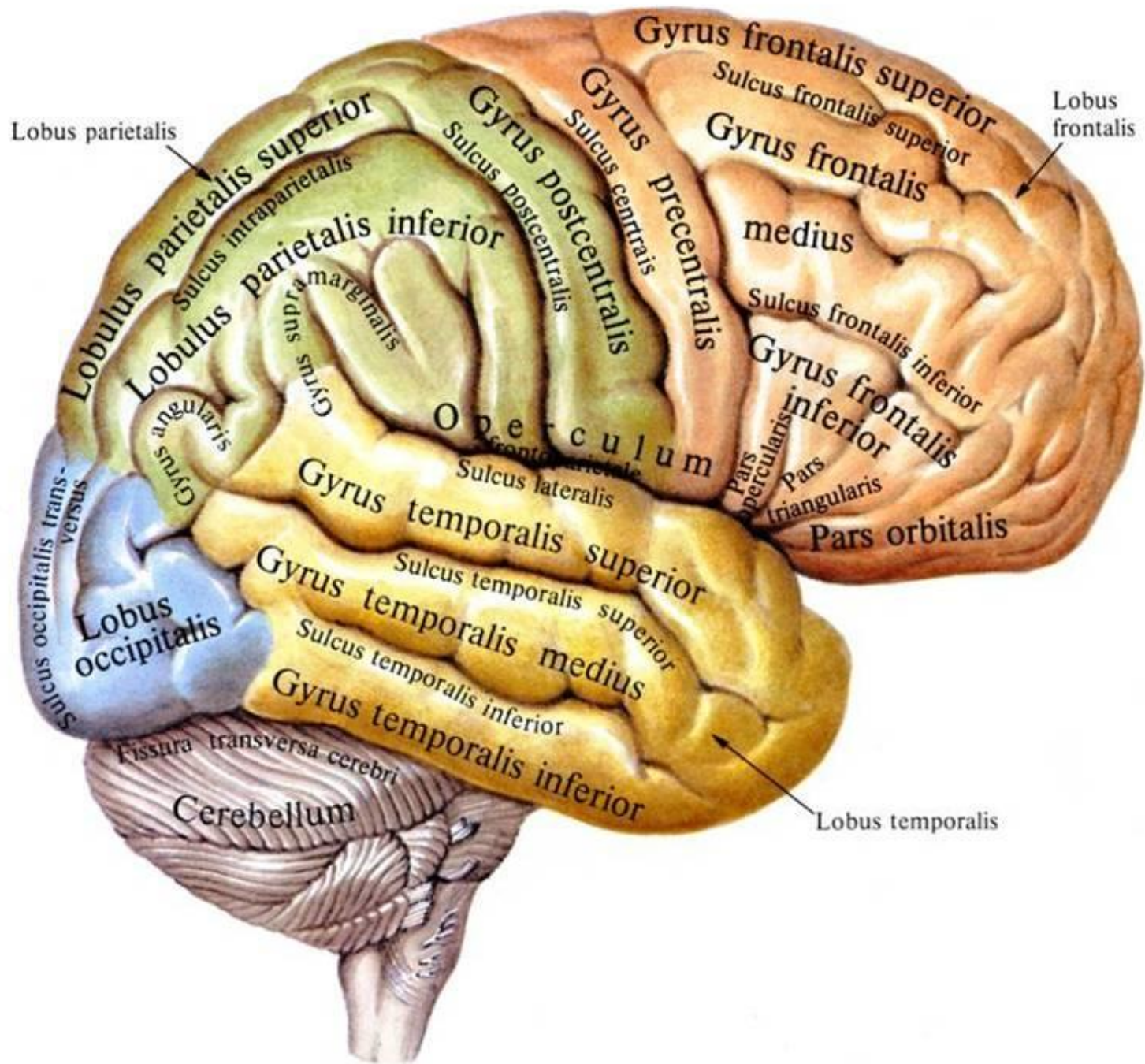


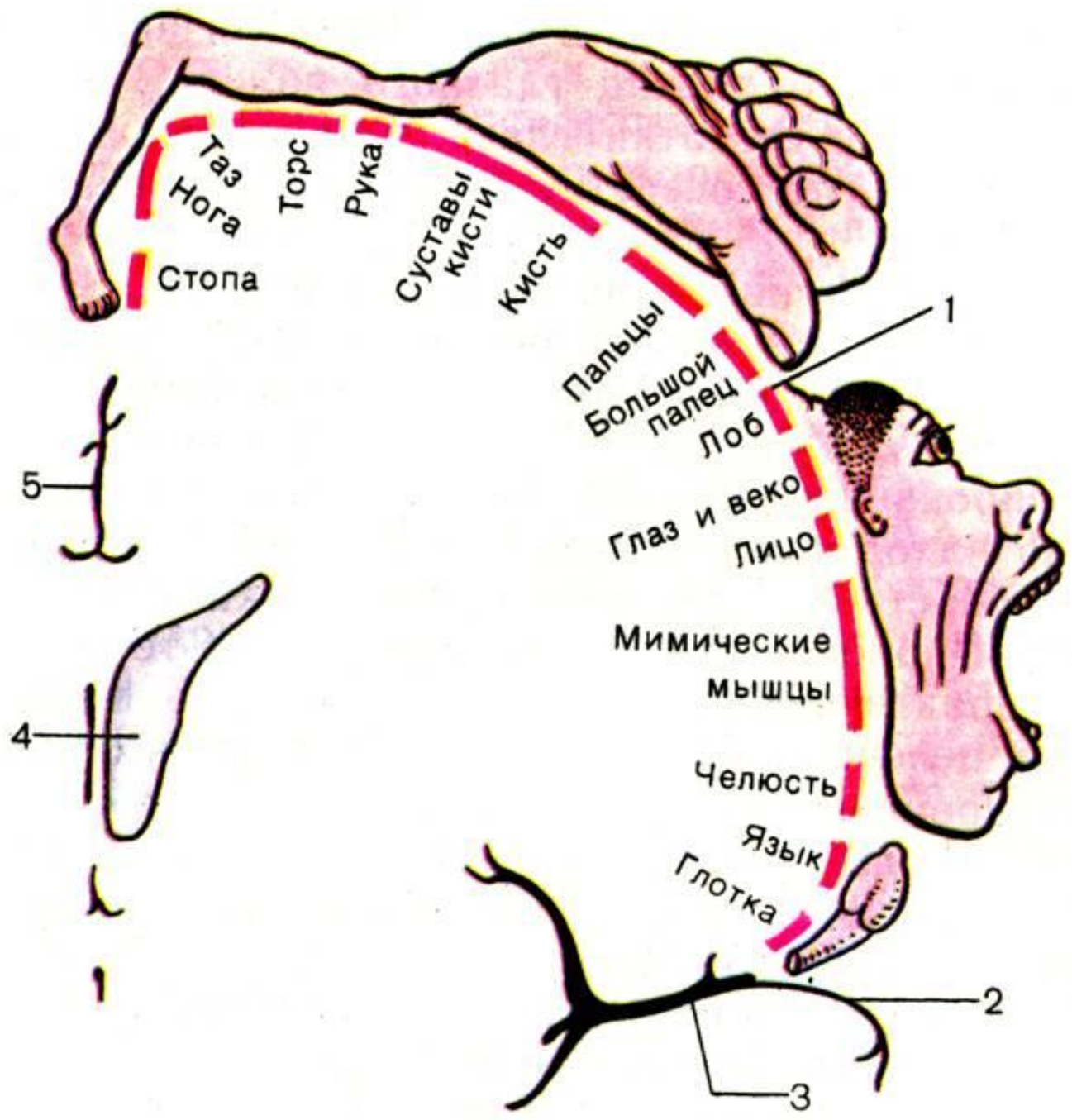
Болезни мотонейронов

Сирингомиелия

Кафедра нервных болезней ЮУГМУ
Доцент кафедры, к.м.н. Маркова В.В.

Болезни мотонейронов –
нижняя спастическая параплегия
(НСП)
и
боковой амиотрофический
склероз (БАС).





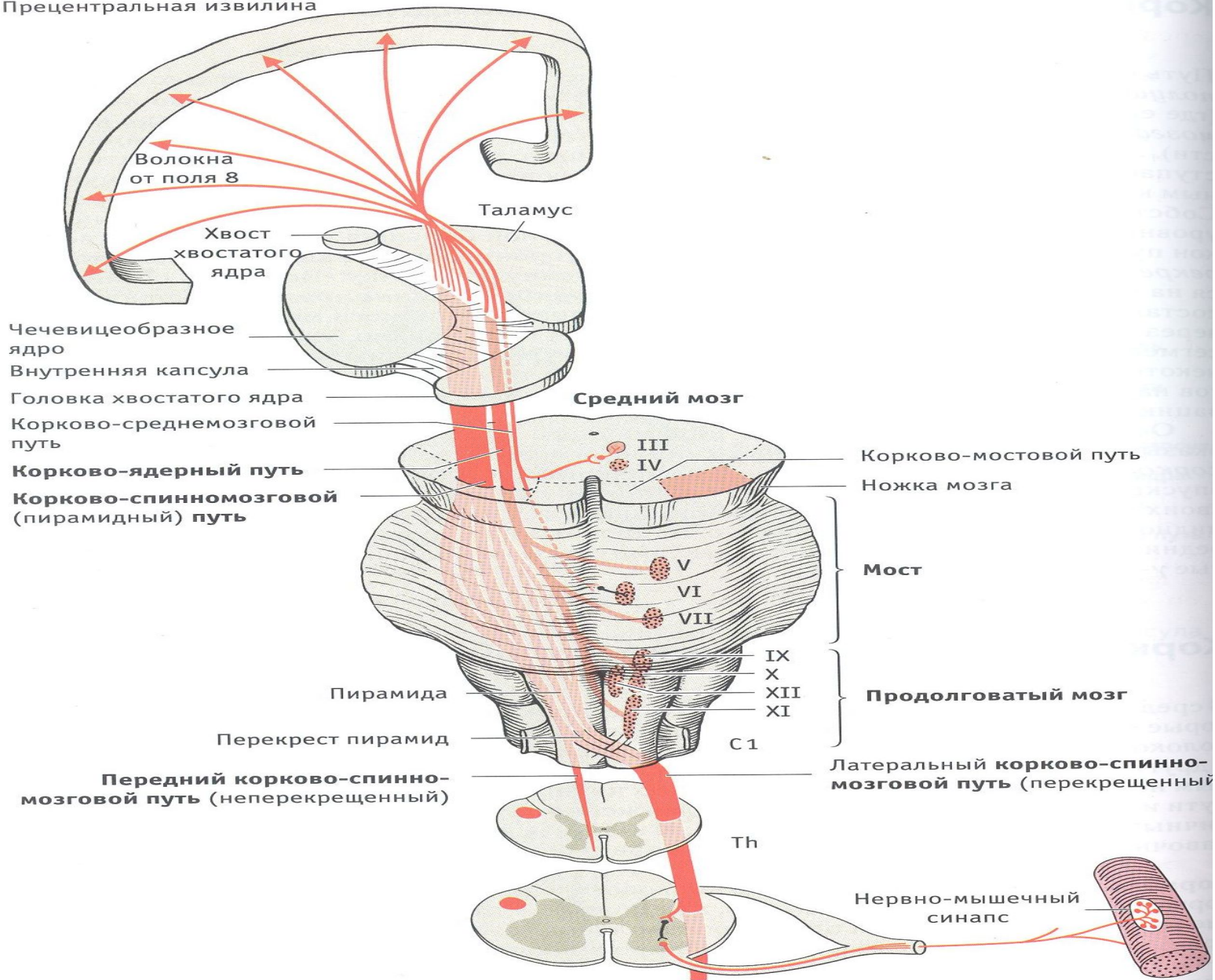
Пирамидный путь

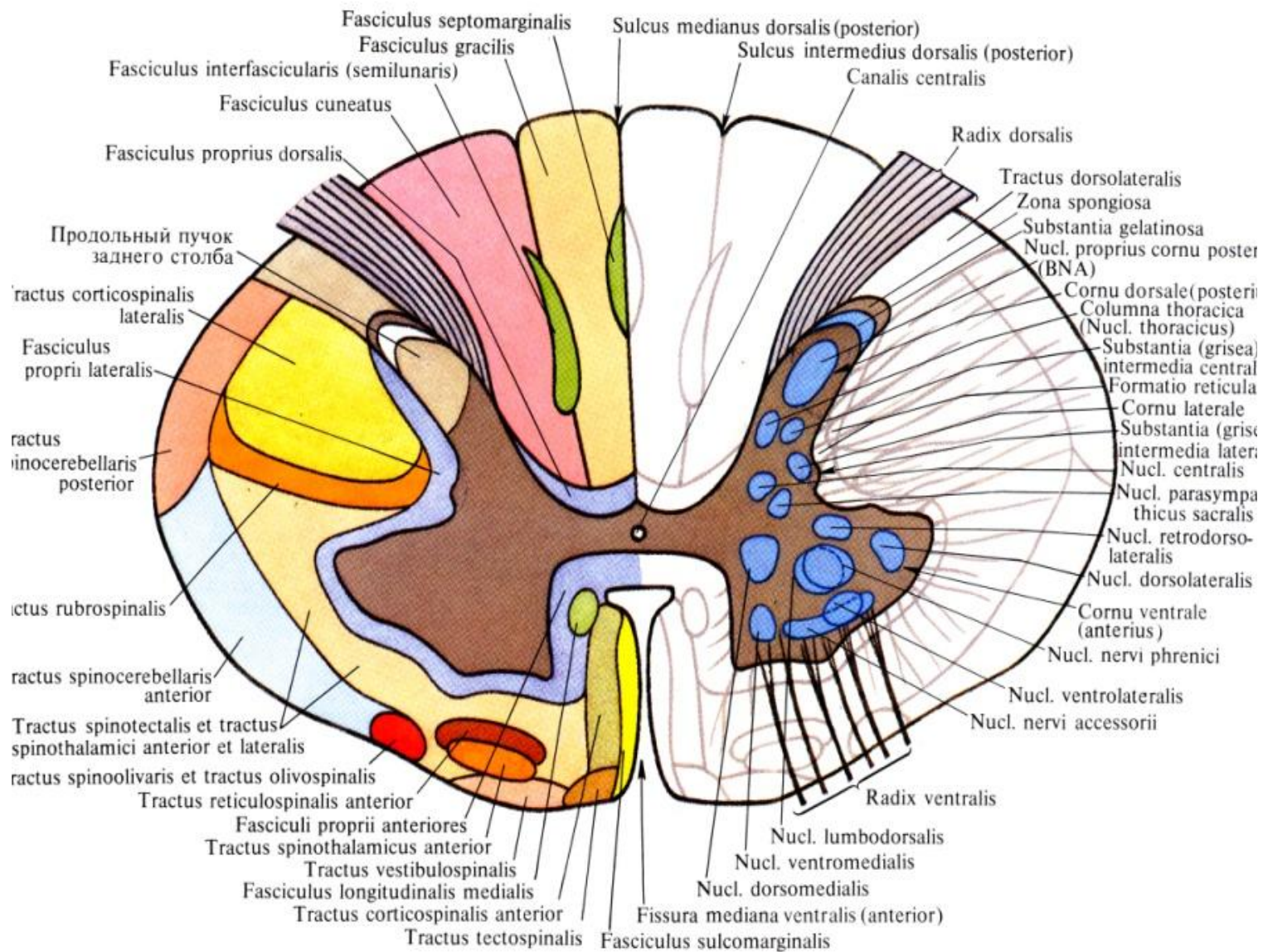
Корково-ядерный (tr. corticonuclearis),
особенности:

- 1) двусторонняя иннервация
двигательных ядер черепных нервов,
исключение: подъязычный нерв, нижняя
часть ядра лицевого нерва,
- 1) надъядерный перекрест.

Корково-спинномозговой путь
(tr.corticospinalis)

Прецентральная извилина



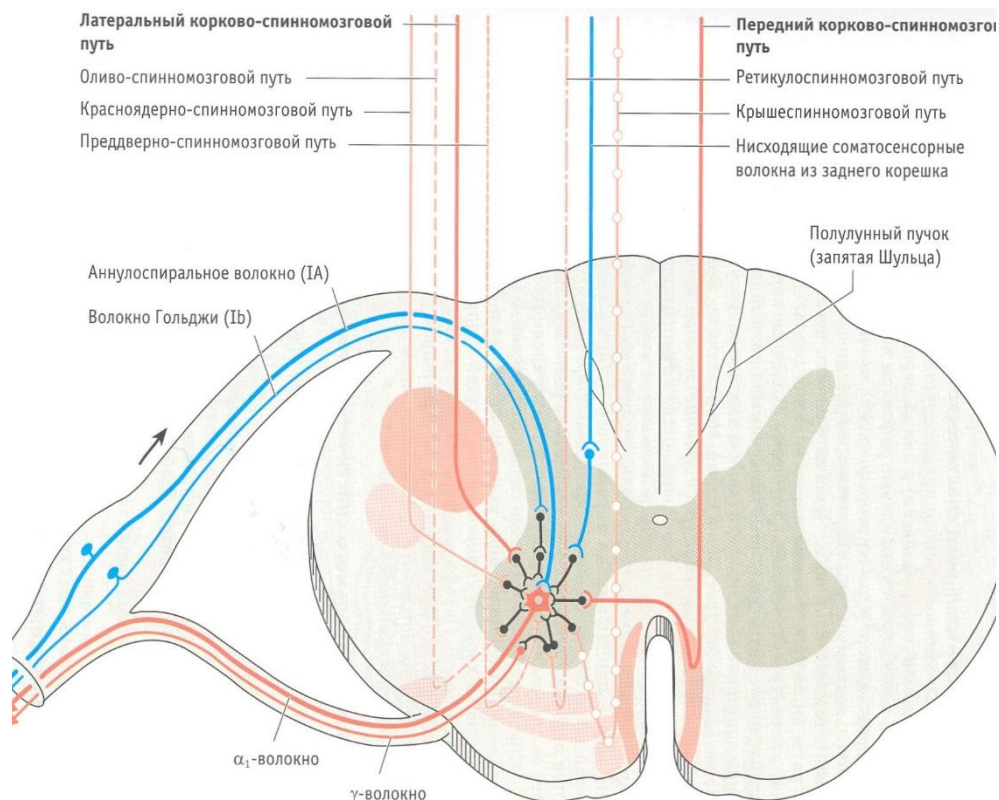


Передние рога спинного мозга

Альфа-мотонейроны
-обеспечивают силу и
трофику мышц

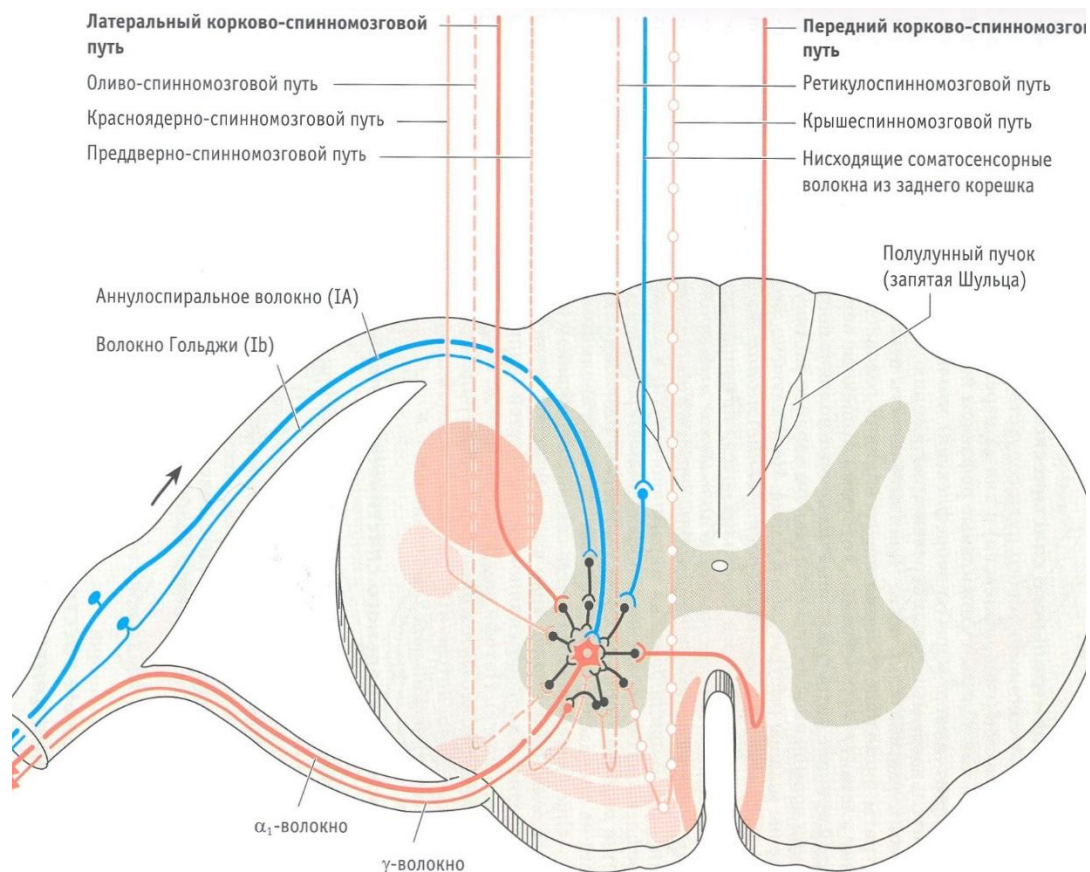
Гамма-мотонейроны

- 1) позволяют точно регулировать произвольные движения,
- 2) регулируют чувствительность рецепторов растяжения.



Особенности периферического паралича при поражении переднего рога

Появление
фибриллярных
подергиваний
связано с
феноменом
укрупнения
двигательных
единиц



Наследственные спастические параплегии (болезнь Штрюмпеля)

Болезнь Штрюмпеля (неосложненная нижняя спастическая параплегия)

Распространенность: 1,5 человека на 100 000, в среднем 1-4

В высокоинбридных узбекских и таджикских семьях – до 12 человек на 100 000

Тип наследования – рецессивный, доминантный и X-сцепленный. Чаще доминантный.

Для доминантного наследования характерна неосложненная форма параплегии.

Формируется молекулярно-генетическая классификация - уже 30 локусов НСП (SPG-Spastic Paraplegia Gene)

Болезнь Штрюмпеля (неосложненная нижняя спастическая параплегия)

Возраст начала – от детского до старческого –
следствие генетической гетерогенности.

Течение болезни медленное, без обострений и
ремиссий, доброкачественное.

Не влияет на продолжительность жизни –
относительно доброкачественная дегенерация

Теории возникновения нижней спастической параплегии

- Нарушение формирования пирамидных путей в онтогенезе - патология направленности аксонального роста и миелинизации.
- Аксональная дегенерация пирамидных трактов в спинном мозге, с последующим глиальным замещением, нарастает по направлению от шейного утолщения к поясничному.
- Признаки митохондриальной патологии.

Клиника болезни Штрюмпеля

- **Жалобы**– тяжесть, скованность в ногах, крампи, утомляемость, невозможность долгой ходьбы, неловкость и затруднение быстрой ходьбы и бега.
- У взрослых формируется спастическая походка.
- У детей – задержка моторного развития и поздняя ходьба (в 2,5-3 года).

Неврологический статус при болезни Штрюмпеля

Симметричный центральный парез в ногах

- резкое повышение сухожильных рефлексов с расширением зон, клонусы стоп и надколенников, сохранены брюшные рефлексы,
- сгибательные и разгибательные патологические рефлексy,
- повышение мышечного тонуса по пирамидному типу, особенности:
 - 1) спастика при ходьбе выше, чем в положении лежа,
 - 2) **значительное преобладание спастичности над парезом** (долго сохраняется возможность ходьбы).

Инструментальная диагностика болезни Штрюмпеля (неосложненной нижней спастической параплегии):

- Для *исключения* других заболеваний - КТ и МРТ спинного мозга – чаще норма, очень редко признаки атрофии спинного мозга.
- Для *подтверждения* диагноза – ДНК диагностика

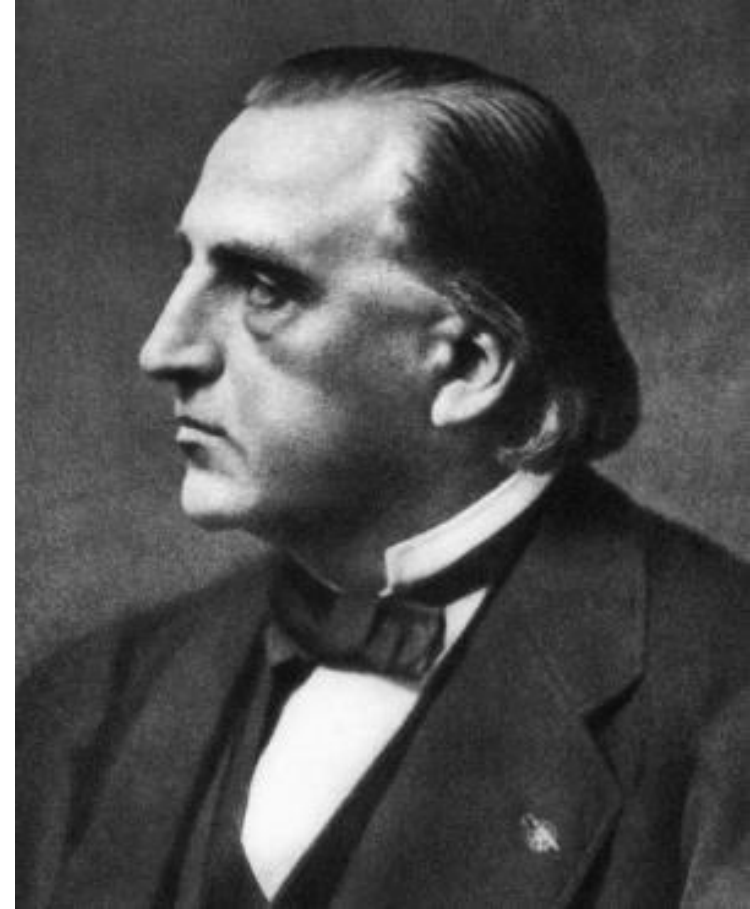
Лечение болезни Штрюмпеля (нижней спастической параплегии):

Цель: снижение спастического мышечного тонуса.

1. Миорелаксанты: баклофен, тизанидин, реже – мидокалм.
2. Физиолечение: электрофорез с миорелаксантами, аппликации парафина, озокерит, расслабляющий массаж, ЛФК.
3. Введение препаратов ботулинического анатоксина
(ботокс, диспорт).
4. Высокочастотная стимуляция спинного мозга.
5. Имплантация в субарахноидальное пространство насоса с баклофеном (интратекальное введение).

Боковой амиотрофический склероз

БАС был впервые описан французским неврологом **Жаном Мартэном Шарко** в **1869** году.



В России первая работа по изучению БАС проведена Александром Яковлевичем Кожевниковым в 1883 году.

Лу Гериг –
американский
бейсболист
1903-1941, умер
от бокового
амиотрофическог
о склероза в
течение года



**Сті́вен Уї́льям
Хо́кінг** ([англ.](#) *Stephen William Hawking*, род. [8](#)
[января 1942](#), [Оксфорд](#), [Велик](#)
[обритания](#)- умер 14.03.2018).

Диагноз бокового
амиотрофического склероза
установлен в 1963 году



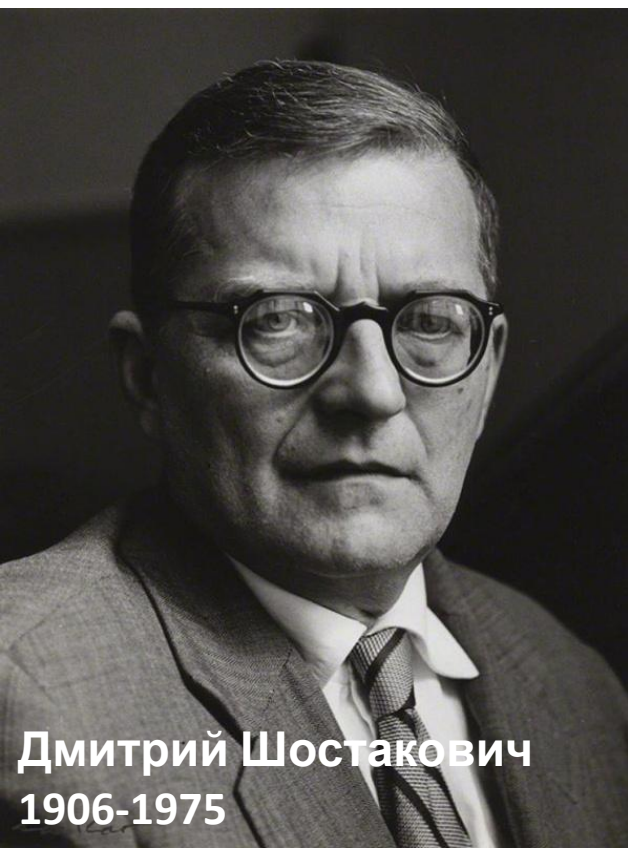


Нападающий «Милана» **Стефано Боргоново** скончался в 2013г в возрасте 49

Генри Луи Гериг
американский
Бейсболист
1903-1941



Владимир Мигуля—
советский и российский
музыкант, певец и
композитор.



Дмитрий Шостакович
1906-1975

Морил Беланже - ветеран
Парламента Канады



Классификация болезней двигательных нейронов

- БАС составляет 80% всех случаев;
- прогрессирующий бульбарный паралич - 10%;
- прогрессирующая мышечная атрофия - 8%;
- первичный боковой склероз (изолированное медленно прогрессирующее поражение центрального мотонейрона) - 2%.

Боковой амиотрофический склероз

Распространенность: самая частая и самая тяжелая дегенерация ЦНС (3-6 случаев на 100 000)

Возраст начала – 50-65 лет (пик 58-63),
мужчины болеют чаще 1,5-2:1,
после 65 лет соотношение мужчин и женщин
1:1.

Большинство случаев спорадические – 90%,
10% - семейные случаи (изоляты: острова Гуам
и Новая Гвинея – последние 10 лет частота
снизилась до обычной). Очень низкая
пенетрантность.

Факторы риска развития бокового амиотрофического склероза

- Мужчины
- Старше 50 лет
- Курение
- Проживание в сельской местности
- Контакт со свинцом
- Механическая травма в пределах 5 лет от болезни

Нет убедительных доказательств

- употребление алкоголя
- отсутствие кофе в рационе
- занятия атлетическими видами спорта
- В Италии исследовалась заболеваемость БАС среди профессиональных футболистов. Выявлено, что они *болеют БАС в шесть раз чаще, чем в среднем в популяции. Всего среди 7 325 обследуемых, было выявлено 8 случаев заболевания.*
- Средний возраст проявления БАС был почти на 20 лет меньше, чем в среднем по популяции. Среди заболевших преобладали полузащитники (6 из 8).
- Возможно воздействие гербицидов, как у фермеров

Патофизиология БАС

Гибель двух мотонейронов:

центрального (кора)

периферического (передний рог спинного мозга).

Приводит к летальному исходу в течение 3-5 лет, у 10% - более 10 лет

Этиология и патофизиология

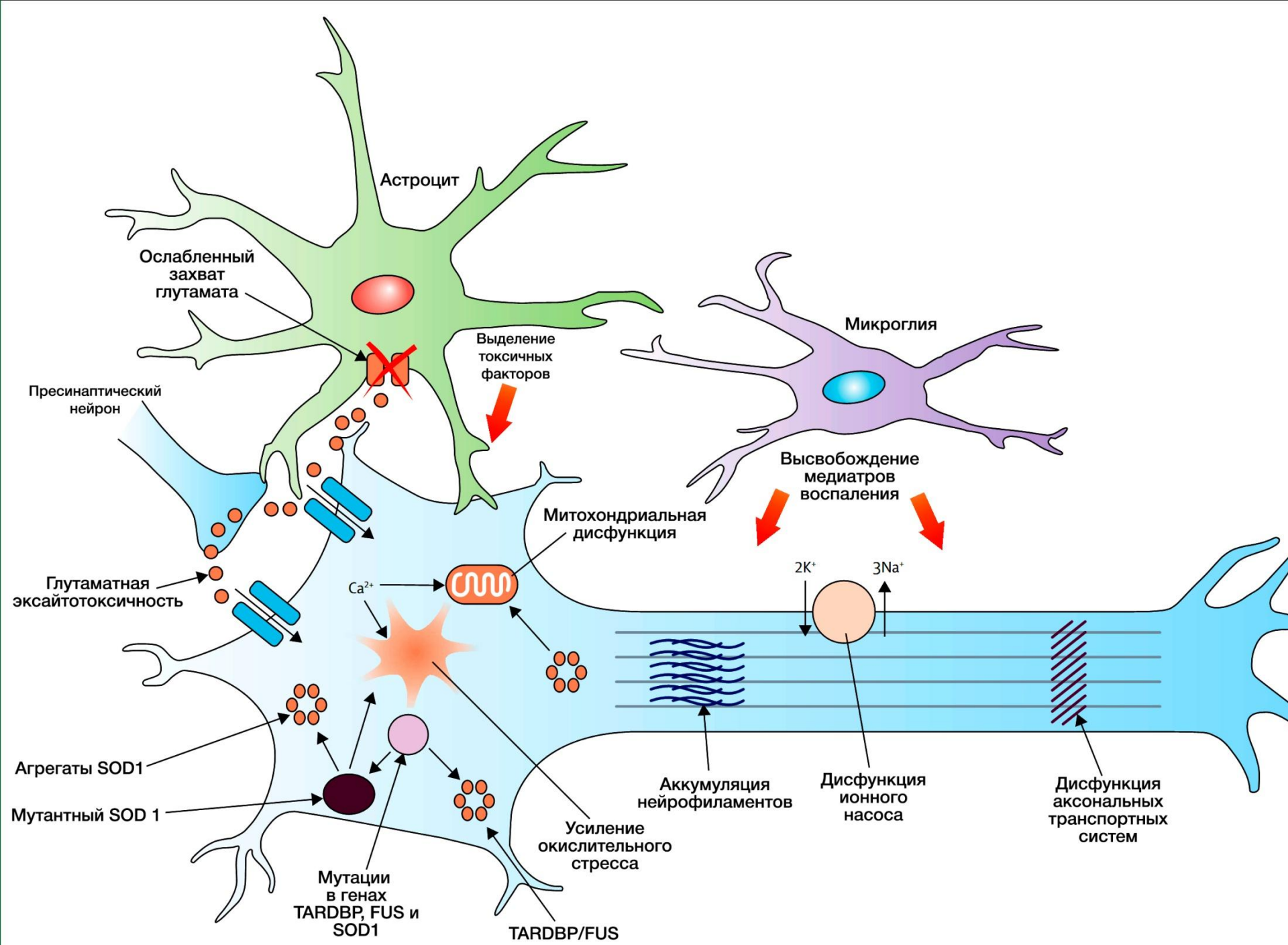
БАС

Главное - мутация в гене супероксиддисмутазы-1 приводит к накоплению мутантного белка в митохондриях.

Вторичные процессы:

- 1) нарушение цитоскелета мотонейрона,
- 2) нарушение обмена медиаторов,
- 3) накопление свободных радикалов (эксайтотоксичность).

Вирусная теория не подтвердилась,
Результат патологического процесса - изолированный апоптоз мотонейронов (коркового и периферического).



к наиболее распространенным мутациям в генах, мутации в которых могут привести к развитию БАС

FALS1 (21q21)	15-20% FALS	СОД-1	Типичная
FALS2 (2q33)	Редкий ,AP	Алсин	Атипичная , ЮВ.
FALS3(18q21)	Одна семья	Неизвестен	Типичная
FALS4 (9q34)	Очень редкий	Сентаксин	Атипичная , ЮВ.
FALS5 (15q15)	Редкий ,AP	Неизвестен	Атипичная , ЮВ.
FALS6 (16q12)	3-5% FALS	FUS	Типичная
FALS7 (20p13)	Одна семья	Неизвестен	Типичная
FALS8	Очень редкий	VAPB	Атипичная
FALS9 (14q11)	Редкий	Ангиогенин	Типичная
FALS10 (9q21)	1-3% FALS 9-32%	TDP-43 C9ORF72	Типичная БАС, лобно-височная деменция или их сочетание
FALS11 (6q21)	Неизвестна	FIG4	Атипичная
FALS12 (10p)	Менее 1%	OPTN, оптиневрин	Типичная
FALS14 (9p13-p12)	Неизвестна	VCN	Типичная
FALS15 (Xp11.23-p11.1)	1-3%	UBQLN2, убиквилин	БАС или лобно-височная деменция

Клиника БАС

Поражение первого (центрального) и второго (периферического) мотонейронов

Гибель **центрального** (коркового) нейрона ведет к истончению кортикоспинальных путей в боковом столбе, на их месте развивается глиоз и ткань становится плотной – отсюда «боковой склероз».

Поражение **периферического** мотонейрона приводит к денервации мышц – возникает **атрофия мышц** – отсюда «амиотрофический».

Основное проявление заболевания - смешанный паралич (имеет черты центрального и периферического)

Отличительная особенность – не страдают мотонейроны, обеспечивающие движения глаз и функцию тазовых органов .

Координация и чувствительность в норме.

Клиника БАС

Постепенно в течение 3-5 месяцев появляется **слабость** в дистальных отделах одной конечности (кисть или стопа) - асимметричное начало.

Затем нарастает **атрофия**.

Боли нет, нарушений чувствительности нет, снижения памяти нет.

Фибрилляции более выражены на ранних стадиях заболевания.

Разгибатели кисти поражаются в большей степени, чем сгибатели.

Варианты дебюта заболевания:

- Бульбарный
- Шейный
- Грудной
- Диффузный

Клиника БАС

Признаки смешанного паралича

- высокие сухожильные рефлексy,
- патологические рефлексy,
- атрофии мышц,
- фибриллярные подергивания в мышцах.

Выраженность пареза преобладает над тонусом.

Асимметричное начало.

Разгибатели страдают в большей степени.

Течение прогрессирующее, 18 месяцев-5 лет



Клиника БАС

По мере прогрессирования заболевания процесс становится **симметричным и генерализованным**: атрофии и слабость охватывают все конечности и туловище, возможна слабость мышц шеи.

Клиника БАС

Присоединяется **бульбарный синдром** – поражение ядер и корешков IX, X и XII черепных нервов.

Клиника:

Дизартрия – нарушение внятности речи,

Дисфагия – нарушение глотания,

Дисфония – нарушение звучности речи,

Назолалия – носовой оттенок речи.

Патогенез дыхательных нарушений

Периферический паралич дыхательных мышц: диафрагмы, межреберных мышц.

Паралич дыхательного центра в продолговатом мозге.

Смерть наступает от остановки дыхания.

Должны отсутствовать

- Нарушения чувствительности
- Нарушения функции сфинктеров
- Зрительные нарушения
- Признаки поражения вегетативной нервной системы
- Дисфункция базальных ядер
- Деменция альцгеймеровского типа

Диагностика БАС:

1. Клиническое выявление признаков поражения двух мотонейронов
2. *Игольчатая ЭНМГ* :
 - 1) текущий денервационный процесс – в виде спонтанной активности мышечных волокон,
 - 2) признаки реиннервации – потенциалы двигательных единиц высокой длительности и амплитуды,
 - 3) потенциалы фибрилляций.

Дифференциальный диагноз БАС:

Хронический клещевой энцефалит.

Электротравма.

Постполиомиелитический синдром.

Компрессия спинного мозга грыжей диска при
остеохондрозе.

Сирингомиелия.

Спинальная мышечная атрофия.

Мультифокальная моторная полинейропатия
с блоками проведения.

«Золотым стандартом» диагностики БАС являются пересмотренные Эль-Эскориальские критерии (2015)

- **Симптомы, необходимые для установления диагноза БАС:**
- Поражение центрального (по клиническим данным) и периферического (по клиническим и электрофизиологическим данным) мотонейронов;
- Прогрессирование заболевания при условии исключения всех других возможных причин патологии по результатам ЭНМГ и нейровизуализационных исследований.

Диагноз БАС определяется числом вовлеченных в патологический процесс отделов ЦНС по данным клинического обследования и ЭМГ.

- **Клинически достоверный БАС:** признаки поражения ПМН и ЦМН в трех отделах ЦНС из четырех возможных (ствол головного мозга, шейный, грудной и поясничный отделы спинного мозга)
- **Клинически вероятный БАС:** признаки поражения в двух отделах
- **Клинически вероятный, лабораторно подтвержденный БАС:** признаки поражения в одном отделе ЦНС (или только признаки поражения ЦМН в одном отделе) и лабораторно подтвержденные ЭМГ-признаки хронической и острой денервации в двух и более мышцах в двух и более конечностях
- **Возможный БАС:** признаки поражения ПМН и ЦМН в одном отделе ЦНС или признаки поражения ЦМН в двух и более отделах ЦНС

Как сообщить диагноз БАС

- Обстановка спокойная, уединенная. Зрительный контакт.
- Сообщать лично. Запас времени 45-60 минут.
- Желательно участие родственников или ухаживающих лиц.
- Что сказать: выяснить, что пациент уже знает о заболевании, оценить, насколько подробную информацию желает получить.
- При объяснении избегать эвфемизмов и медицинского жаргона, говорить просто, быть отзывчивым, но не сентиментальным
- Давать широкие временные рамки течения заболевания
- Объяснить, что осложнения (нарушение глотания) поддаются лечению
- Предоставить информацию о нейропротекторной терапии (рилузол).

Лечение БАС:

**Патогенетическое лечение –
рилузол (рилутек)**

**Симптоматическое лечение:
улучшение качества жизни.**

Генная терапия

Рилузол

- Обладает патогенетическим действием, поскольку уменьшает глутаматную эксайтотоксичность. Замедляет прогрессирование болезни на 2-3 месяца.
- Препарат рекомендуется принимать, пока больной БАС участвует в самообслуживании по **50 мг 2 раза в день** до еды.
- Препарат отменяют или не назначают:
 - 1) при выраженном тетрапарезе и бульбарных нарушениях,
 - 2) больным БАС, которым диагноз был поставлен более, чем через 5 лет после начала БАС,
 - 3) при крайне быстром прогрессировании,
 - 4) при наличии трахеостомии и ИВЛ,
 - 5) при печеночной и почечной недостаточности.

Показано, что в некоторых случаях препарат может уменьшать выраженность фасцикуляций, крампи, спастичности. В 3-12% случаев рилузол вызывает повышение аминотрансфераз (лекарственный гепатит), повышение артериального давления, нейтропению и тромбоцитопению.

- **Эдаравон (Radicava)**. Препарат был впервые разрешён к использованию в 2015 году в Японии и Южной Корее, как средство лечения ОНМК. Ввиду выраженного нейропротективного действия, частично обусловленными способностью связывать свободные радикалы препарат был применен и у больных БАС.
- 5 мая 2017 года он прошёл регистрацию в FDA США как средство патогенетической терапии БАС. Исследования, проведенные в Японии компанией Mitsubishi Tanabe Pharma Development America с участием 137 пациентов с БАС, показали, что прием препарата сопровождается замедлением темпа снижения уровня функциональной активности и качества жизни **при условии его раннего введения** (не позднее 2х лет от начала заболевания) в курс терапии БАС.

Коррекция двигательных нарушений

- **Ортопедические устройства.** Рекомендуется ходить с тростью, ходунками или пользоваться коляской.
- **Вспомогательные устройства в быту** (ричер-ухват, ложки и вилки с длинными и гибкими ручками, шины для улучшения разгибания кисти).
- При парезе разгибателей шеи рекомендуется использовать **головодержатель**, он обязателен во время сна.
- **Стоподержатели** в виде ремня, одеваемого на голеностопный сустав с крючком для шнура обуви.
- Для профилактики подвывиха головки плечевой кости показано ношение рук на разгрузочной повязке 3-5 часов в день.





Б



kazan.tiu.ru/c1970613-krasota-zdorove-hu

Специализированные ходунки

Призматические очки для чтения в положении лежа

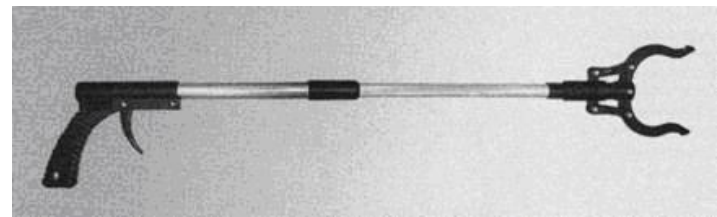
Приспособление для принятия ванны лежащими больными.



Палка для одевания одежды



Ухват (ричер)



Коррекция эмоциональных и психических нарушений

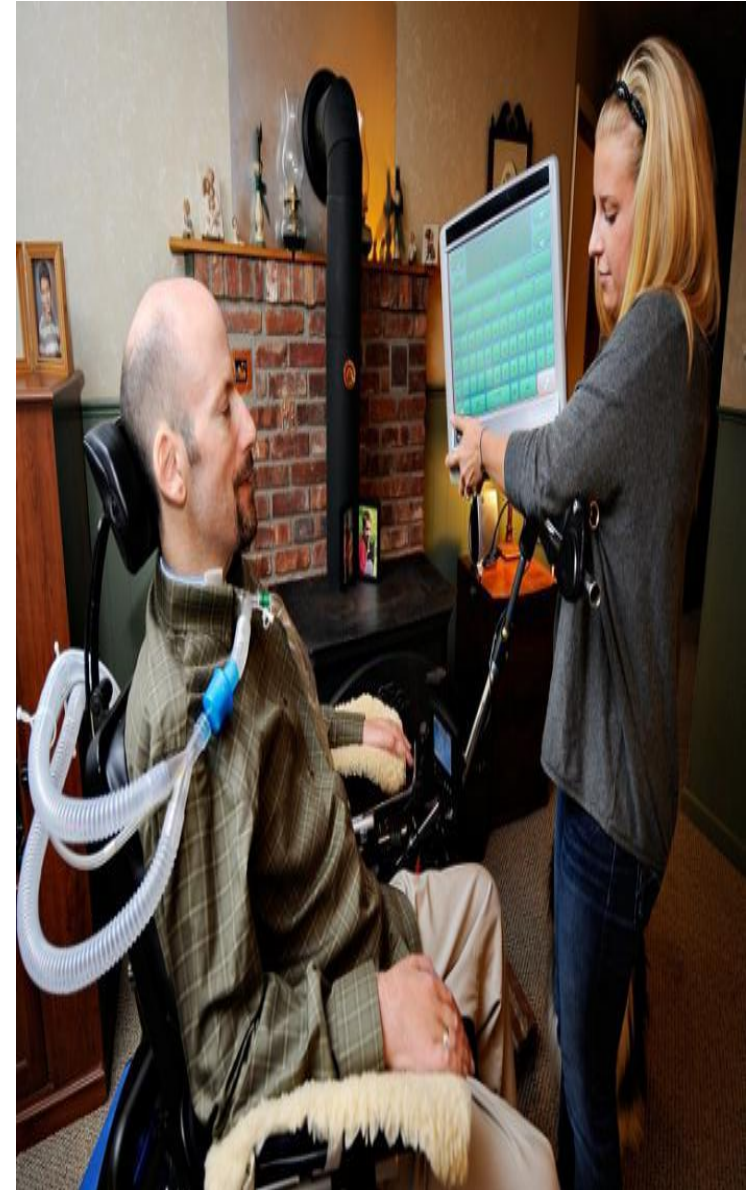
Необходима не только больным БАС, но и их родственникам, на которых ложится основное бремя ухода.

- Возможно назначение антидепрессантов, снотворных, атипичных нейролептиков. (Например **амитриптилин** до 100 мг /сут на ночь, **флуоксетин** по 20 мг /сут на ночь)
- При наличии апатоабулического симптома могут быть эффективны умеренные дозы психостимулятора отечественного производства **семакса**. Показано, что препарат может улучшать эмоциональное состояние больных БАС.

Коррекция бульбарных нарушений

Применение рекомендаций, которые позволяют пациенту выстроить свою речь так, чтобы ему было проще говорить, и чтобы его лучше понимали собеседники. Можно использовать усилитель голоса.

- Если пациент не может разговаривать и писать, используется таблица с алфавитом.
- Синтезатор голоса - компьютерная система, с помощью которой пациент может набирать текст датчиками, установленными на глазные яблоки, а затем компьютер преобразует написанное в синтетический голос.



Оборудование с заранее записанными сообщениями

Самый известный прибор такого рода называется [GoTalk](#).

Он представляет собой пластмассовый планшет с 25 ячейками, в каждой из которых может быть записан аудио-текст, который человек хочет донести до окружающих. При нажатии на соответствующую ячейку воспроизводится записанный звук. На каждую ячейку можно записать до 5 сообщений (5 уровней записей) по 8 или 12 секунд каждое. Общее время звучания — 15 минут. Эти приборы можно купить в России, стоимость около **15 000** рублей.



Коррекция дыхательных нарушений.

- Золотым стандартом паллиативной терапии БАС является **неинвазивная вентиляция легких (НВЛ)**.
- Показано, что неинвазивная вентиляция лёгких, начатая до падения ФЖЁЛ <60%, может продлить жизнь при БАС на 1 год.
- Длительность сеансов составляет от 2 ч при лёгких нарушениях до 20 ч, включая ночное время, при тяжёлых.
- Возможно проведение кислородотерапии.
- Гипербарическая оксигенация не эффективна.



- При потребности во вспомогательном дыхании свыше 20 ч ставят вопрос о переходе на инвазивную ИВЛ.
- Перевод на ИВЛ при БАС осуществляется лишь в том случае, если пациент в присутствии юриста и законного представителя оговорил условия отключения от аппарата.
- В Японии на ИВЛ переводятся 80% больных БАС, в США - 10%, в Великобритании - 1%.
- Ни в одной стране мира ИВЛ не входит в медицинскую страховку, она проводится только за счёт семьи больного на дому или в условиях хосписа.
- В США стоимость ухода за больным, находящимся на ИВЛ в домашних условиях, **составляет 200 000 долларов в год**
- Клиническими показаниями к переводу на ИВЛ является изолированный бульбарный синдром с дыхательными нарушениями или изолированная спинальная дыхательная недостаточность с тетрапарезом, но без бульбарных нарушений. При наличии тетрапареза и бульбарных нарушений, т.е. «синдрома запертого человека», перевод на ИВЛ не показан.
- Экстренный перевод на ИВЛ, если невозможно получить указания больного по поводу дальнейшей тактики, не проводят.

Дисфагия

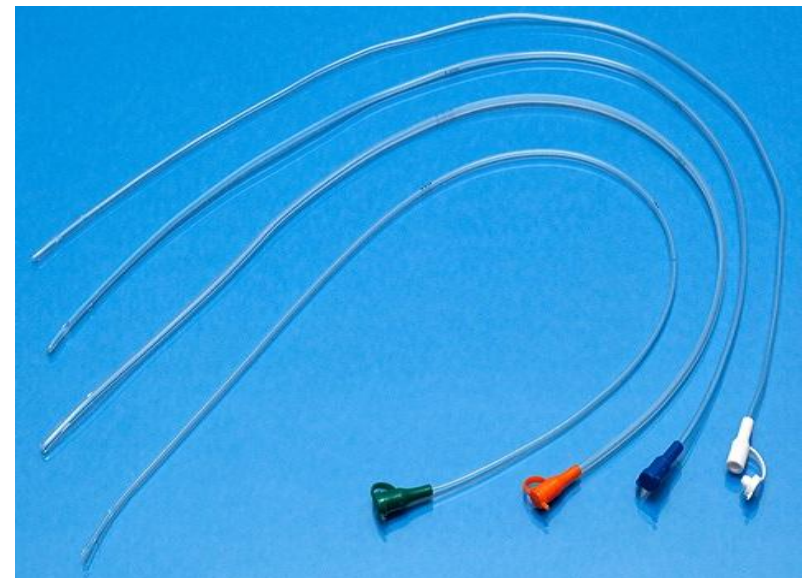
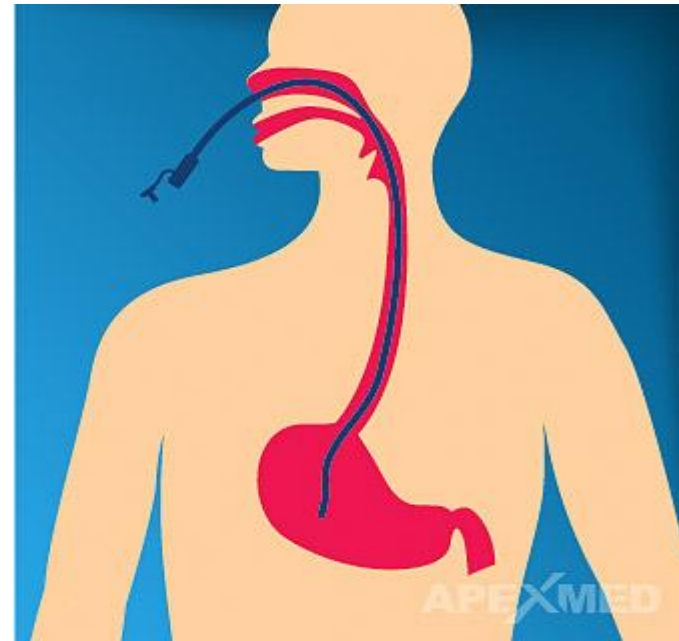
- Риск аспирационной пневмонии (и собственной слюной).
- Оценка риска аспирации проводится в помощью теста на дисфагию с пикфлуометрией.
- «Золотым стандартом» лечения нарушений глотания, профилактики аспирационной пневмонии и алиментарной недостаточности является **гастростомия**. Предпочтительна чрескожная эндоскопическая гастростомия (ЧЭГ).
- ЧЭГ и энтеральное питание достоверно продлевают жизнь больным БАС.
- 80% больных БАС отказываются от гастростомии. Однако установка назогастрального зонда не предохраняет от аспирации и снижает качество жизни больного БАС.
- Парентеральное питание растворами аминокислот, липофундина, 40% глюкозы значительно дороже энтерального питания, должно проводиться в условиях хотя бы дневного стационара, чревато флеботромбозами, энцефалопатией.



Коррекция бульбарного синдрома

Лечение нарушений
глотания (дисфагии):

- обучение пациента самостоятельному введению назогастрального зонда,
- чрескожная эндоскопическая гастростомия,
- при слюнотечении назначается амитриптилин.



Коррекция слюноотечения

- слюноотечение повышает риск аспирации и ухудшает качество жизни больных БАС
- Применяют amitriptyline в дозе от 25 до 100 мг на ночь.
- Альтернатива - глазные капли атропина 0,1% или 1% раствора, раствор атропента, пластырь Скополодерм.
- Однако системное введение атропиноподобных препаратов часто вызывает побочные эффекты со стороны сердечно-сосудистой системы.

Коррекция спастичности

- Препараты, снижающие мышечный тонус (баклофен или тизанидин). Возможно использование ботулотоксина (например, для расслабления сгибательной контрактуры кисти или локтя). Возможно нарастание мышечной слабости.
- Лечебная гимнастика 10-15 минут 3 раза в день.
- При болезненных фасцикуляциях и крампи, которые нарушают сон, рекомендуется карбамазепин 100 мг 2 раза в день.



Фонд помощи больным боковым амиотрофическим склерозом

Основан в 2006 году ([Свидетельство о регистрации](#), [Устав](#))

Информация для больных и родственников

О БАС:

[Общая информация](#)

[Лечение](#)

[Адапта](#)



Служба помощи людям с БАС в Москве

ЖИВИ СЕЙЧАС

[О СЛУЖБЕ БАС](#)

[ПАЦИЕНТАМ](#)

[РАСПИСАНИЕ](#)

[ПОДДЕРЖАТЬ СЛУЖБУ](#)

[КОНТАКТЫ](#)

Благотворительный фонд
помощи людям с БАС и другими
нейромышечными заболеваниями





Стивен Хилленберг, 55-летний американский аниматор, БАС с 2016г



Джейсон Беккер - гитарист-виртуоз, болен с 1989г

Продолжают свою профессиональную деятельность

**Х-СЦЕПЛЕННАЯ
БУЛЬБОСПИНАЛЬНАЯ
АМИОТРОФИЯ
(БОЛЕЗНЬ КЕННЕДИ)**

Определение

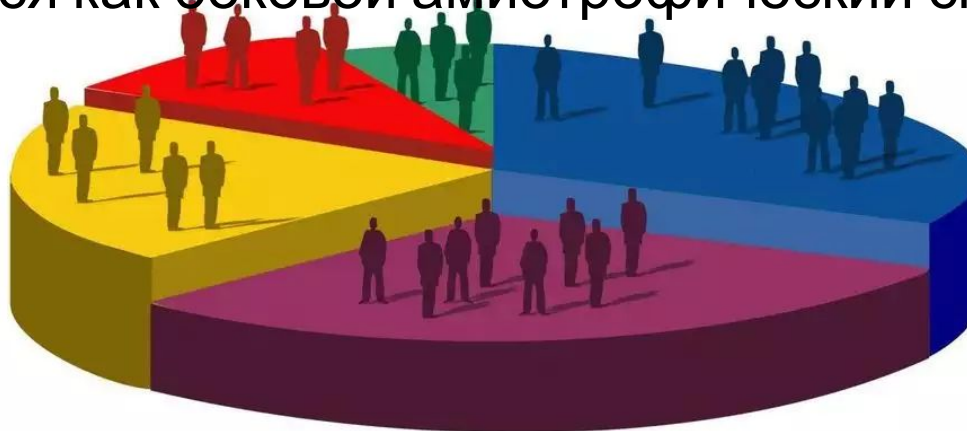
- Редкое наследственное прогрессирующее заболевание нервной системы из группы спинальных амиотрофий, характеризующееся сочетанным поражением нервной и эндокринной систем.
- Тип наследования - рецессивно-сцепленный с X-хромосомой, болеют мужчины.
- Женщина может заболеть в случае, если она наследует одну дефектную X-хромосому от матери, а вторую — от отца. Наблюдается более мягкое течение.

История


- Впервые была описано в 1897 г. японским неврологом Hiroshi Kawahara
- Стала известной во всем мире как болезнь Кеннеди в 1968 г.
- A. Schoenen и соавт. (1979) описали основные особенности заболевания: поздний дебют, медленное прогрессирование, поражение мимической мускулатуры и бульбарных ядер черепных нервов, атрофии мышц, преимущественно проксимальных отделов конечностей, фасцикуляции в мышцах лица, интенционный тремор.

Статистика

- Распространенность заболевания составляет 2,5 случая на 100 тыс. населения. В США заболеваемость составляет примерно 1 случай на 40 тыс. мужчин.
- Страны, имеющие высокую распространенность заболевания, - Япония, США, Финляндия, Австралия и Бразилия
- На конец XX века в России было зарегистрировано лишь 10 верифицированных семейных случаев.
- Подобная редкость может быть связана с недостаточно точной диагностикой, в результате которой заболевание трактуется как боковой амиотрофический склероз.



Патогенез

-  Увеличение числа повторов триплета ЦАГ (цитозин-аденин-гуанин) в гене андрогенного рецептора на участке Xq21-22 длинного плеча X-хромосомы.
- Нарушается анаболическое действие тестостерона на нейроны, возникает их прогрессирующая дегенерация.
 - Дегенеративные изменения ядер мозгового ствола и передних рогов спинного мозга.
 - Появления периферических парезов, связанных с поражением спинальных мотонейронов передних рогов.
 - Спустя 10-20 лет поражение ствола приводит к развитию бульбарного синдрома
 - **Происходит не только поражение тел нейронов, но и аксональная дегенерация, страдают как двигательная, так и сенсорная системы.**

Клинико-диагностические

критерии

- Болеют мужчины.
- Поздний дебют (40-60) лет.
- Медленно прогрессирующая мышечная слабость и утомляемость, атрофия мышц и фибрилляции в проксимальных отделах конечностей
- Бульбарный синдром
- Эндокринные расстройства - гинекомастия, тестикулярная атрофия, бесплодие, сахарный диабет.
- Часто встречаются тремор, крампи, псевдогипертрофия икроножных мышц.
- Возможны чувствительные нарушения
- Вспомогательные приемы при вставании, «утиная» походка.
- Повышение уровня КФК в крови.
- Наличие в биоптатах скелетных мышц атрофированных и гипертрофированных волокон.
- При ЭНМГ выявляется нейрональный уровень поражения
- Диагноз подтверждается с помощью ДНК-диагностики.

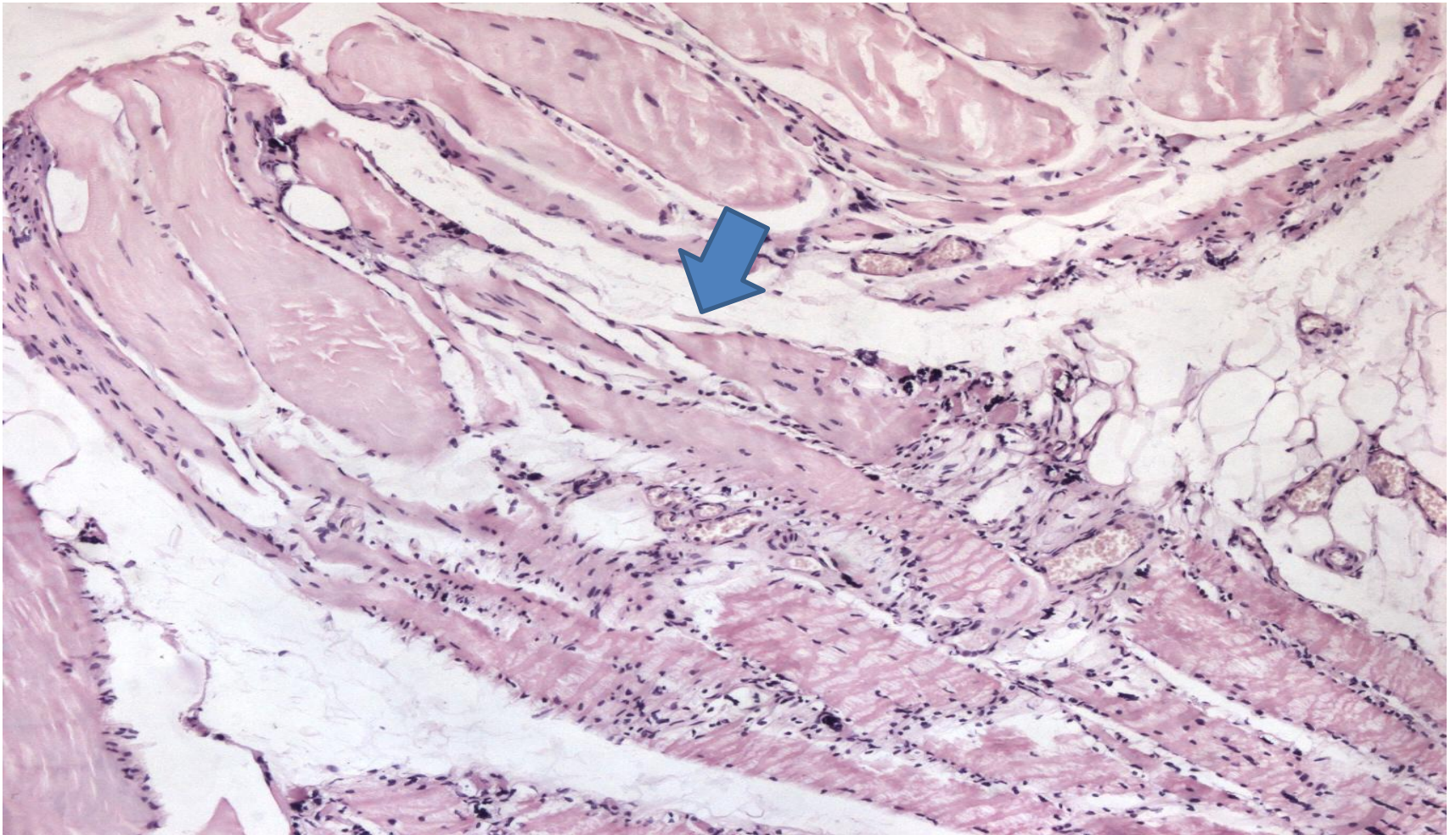




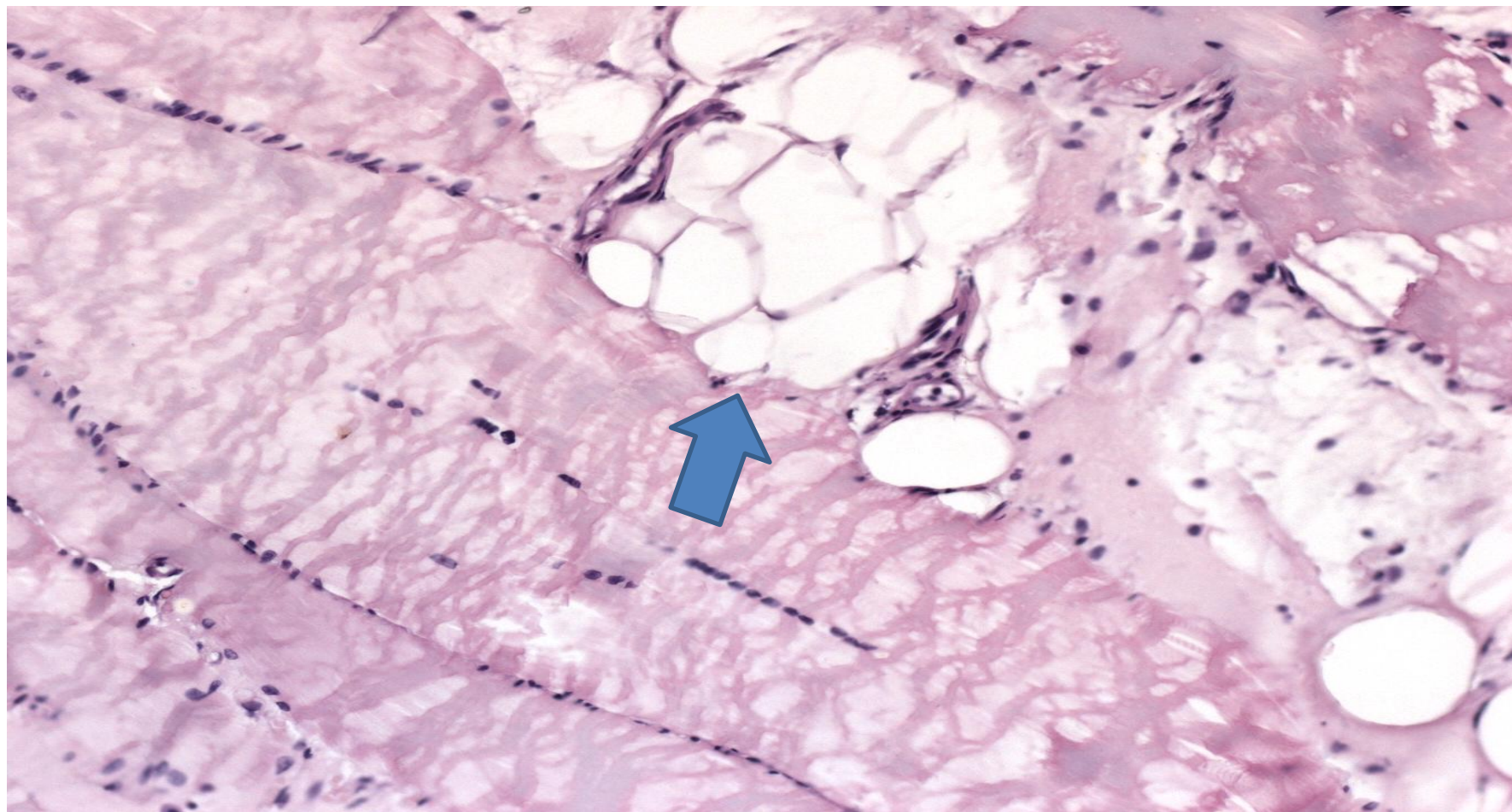
Дифференциальная диагностика

- **Боковой амиотрофический склероз.**
- Спинальная амиотрофия 4 типа.
- Прогрессирующая полиомиелитическая форма клещевого энцефалита.
- Дистальной миопатии Говерса-Веландера.

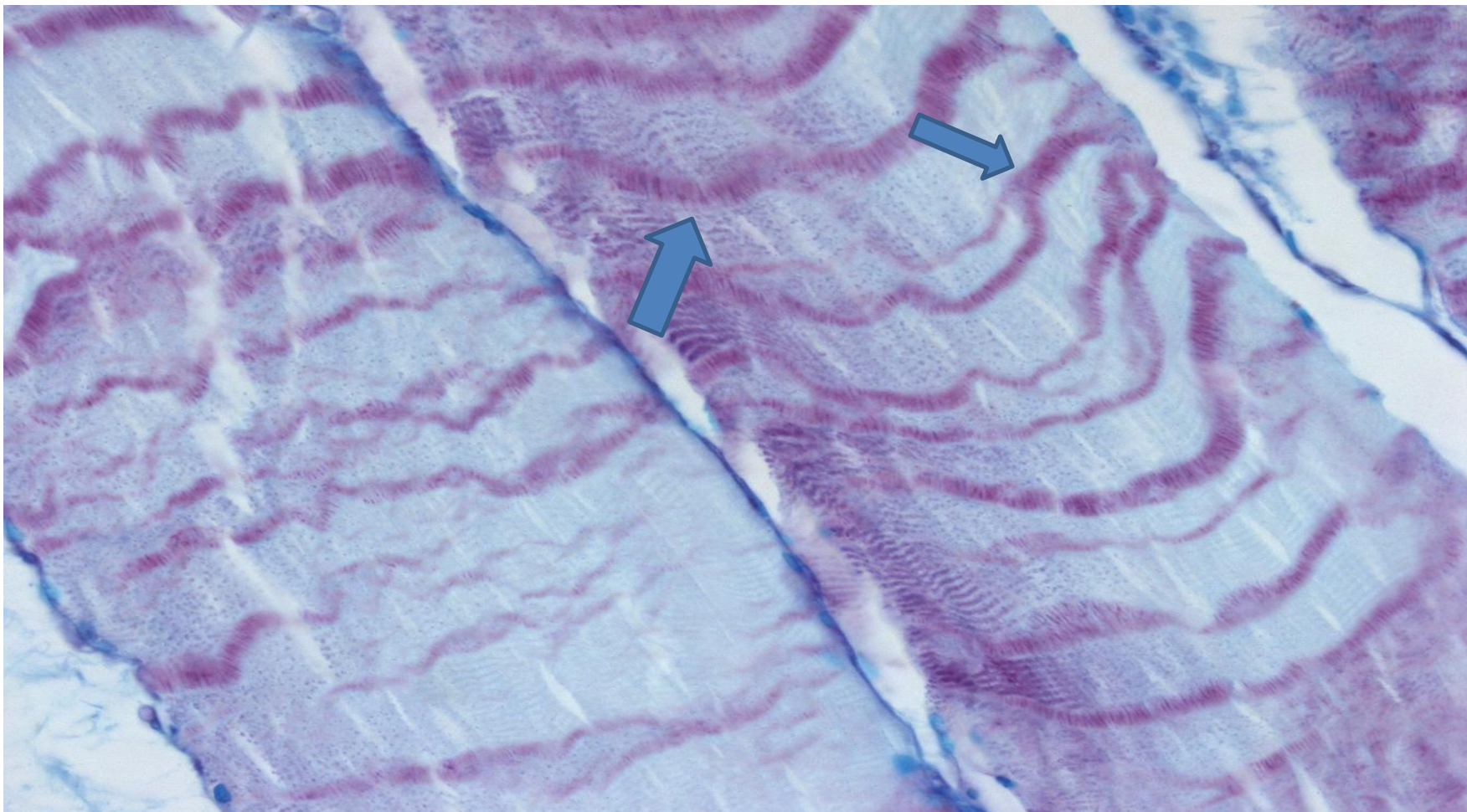
Чередование атрофичных и гипертрофированных мышечных волокон.



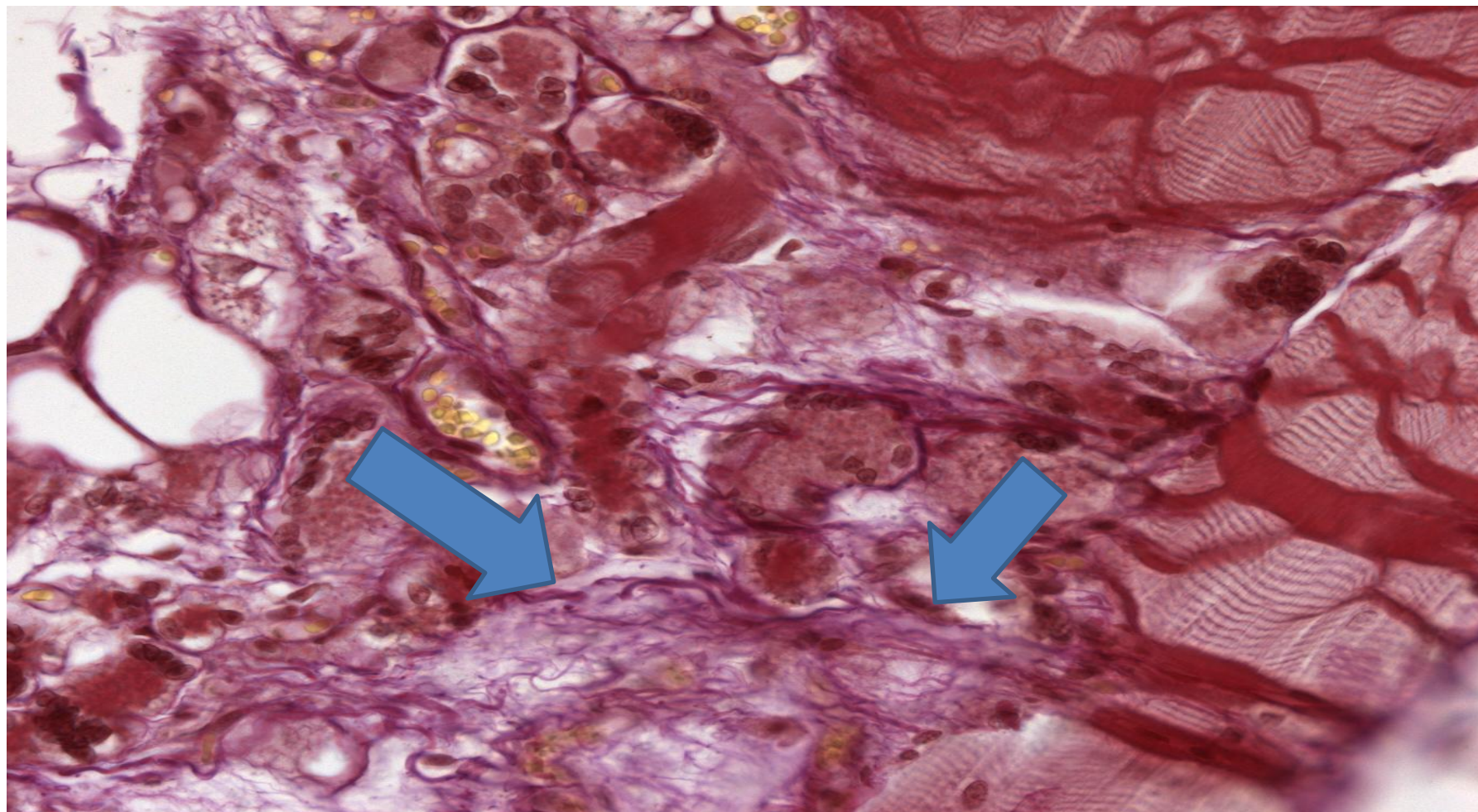
Выраженные дистрофические изменения мышечных волокон с вакуолизацией их цитоплазмы. Очаговое замещение мышечной ткани жировой.



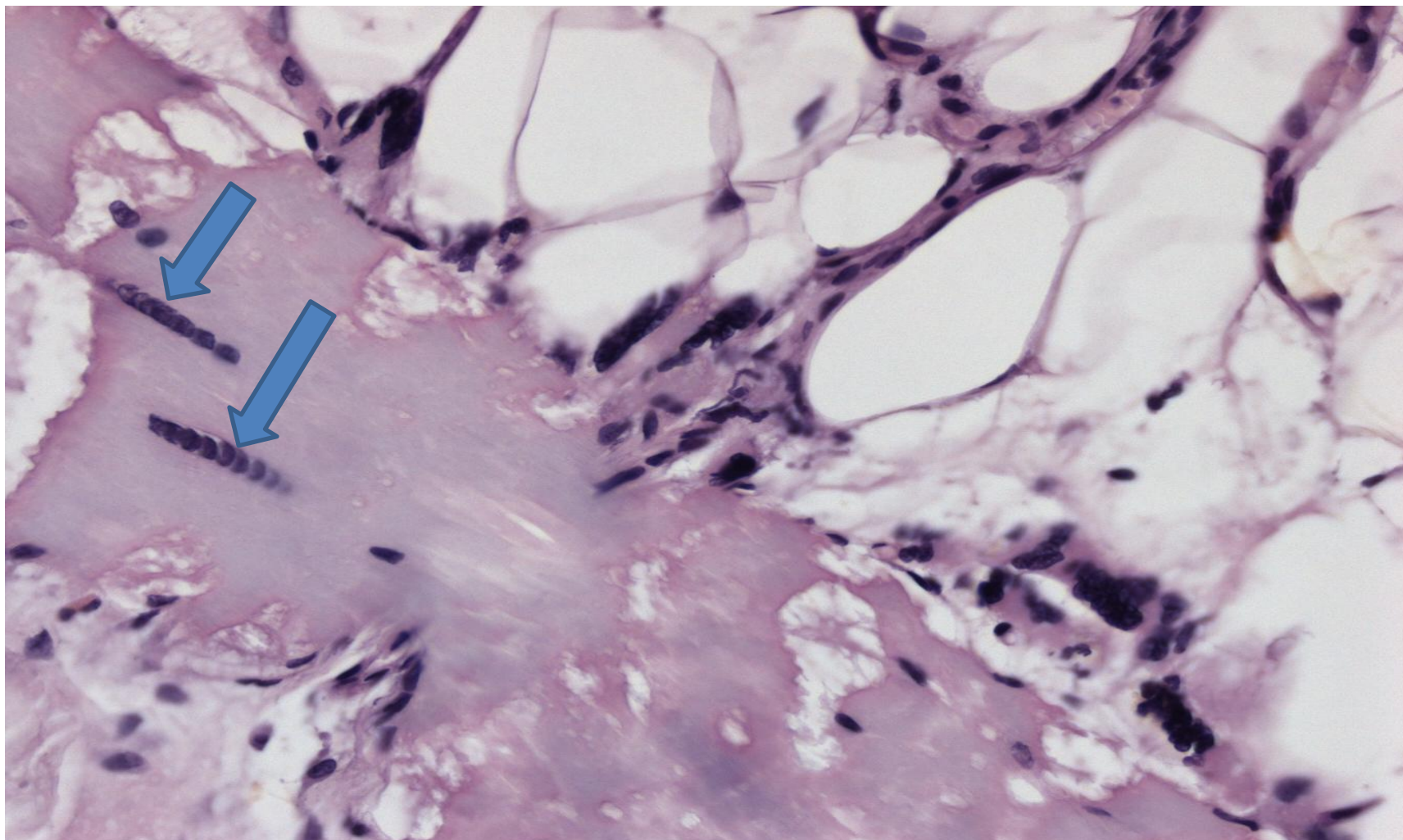
Гипертрофированные мышечные волокна:
увеличение содержания кислых
мукополисахаридов в цитоплазме.



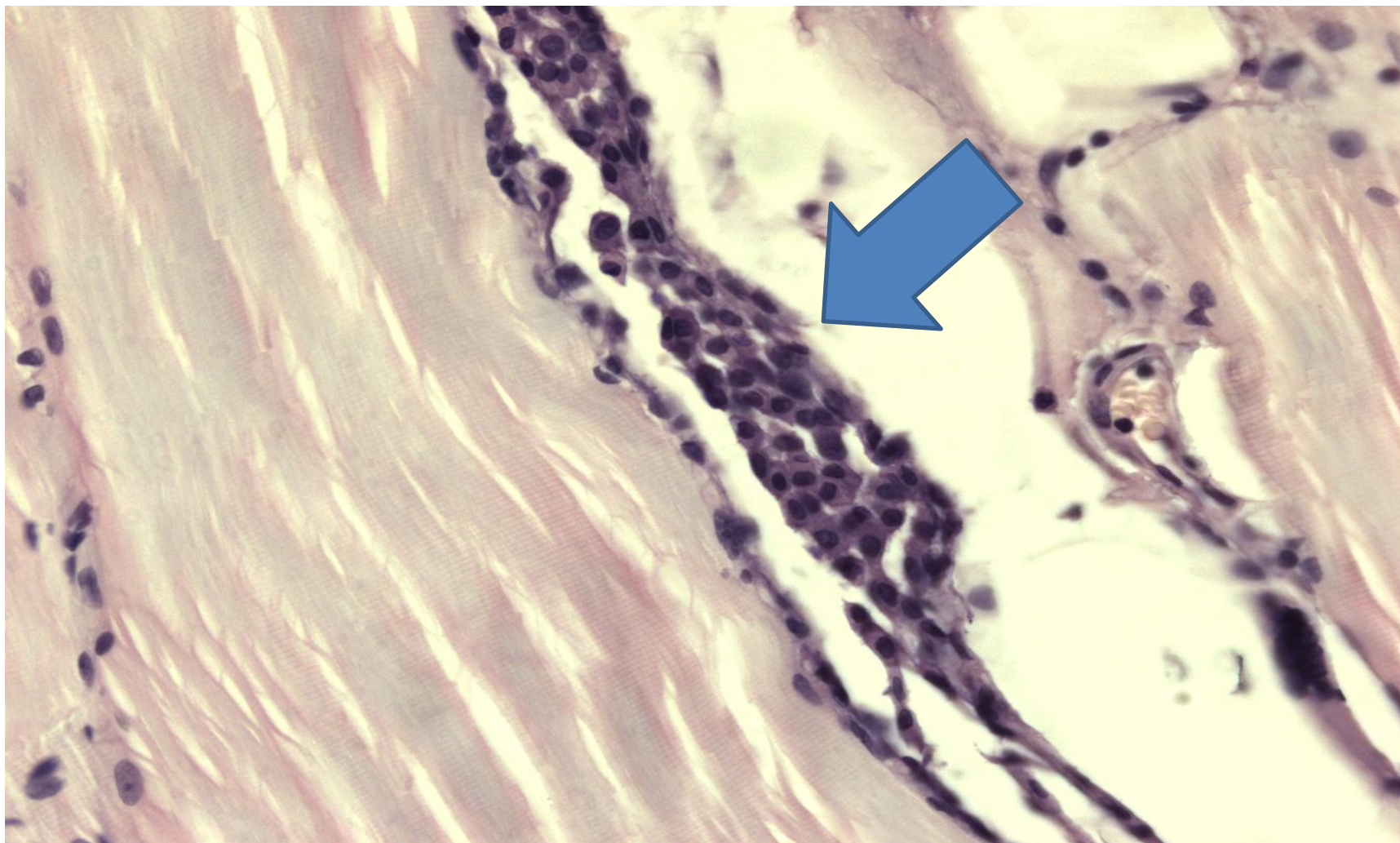
Зона замещения мышечной ткани фиброзной.



Регенерация мышечных волокон с формированием
многоядерных миобластов.



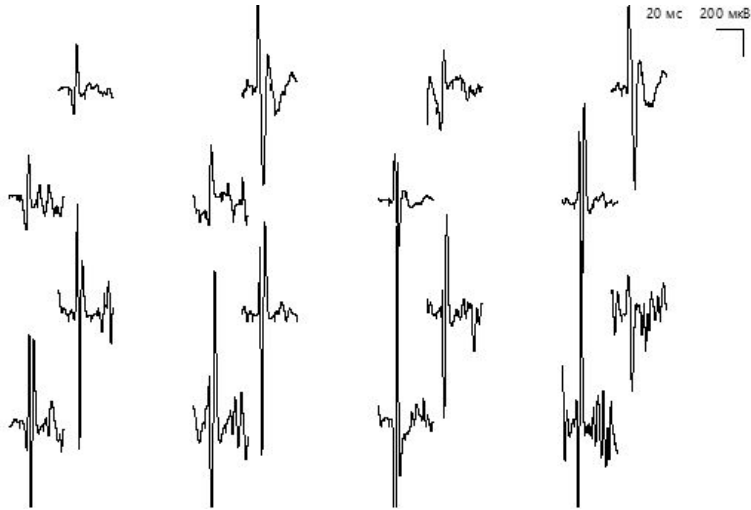
Очаговые лимфоплазмозитарные инфильтраты.



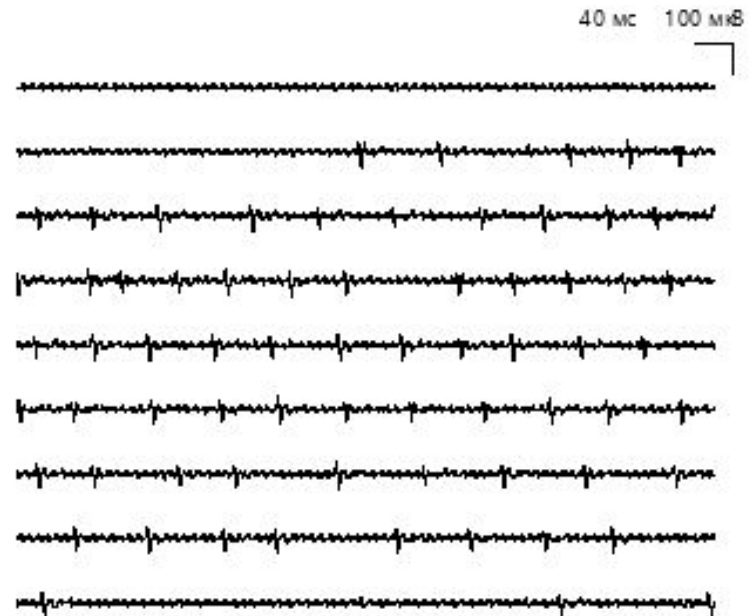
ЭМГ

- Признаки текущего денервационно-реинервационного процесса минимальной степени активности, перестройки ПДЕ – больше данных за нейрональный уровень поражения **в сочетании со смешанным поражением сенсорных волокон**

Увеличение амплитуды и длительности ПДЕ, полифазные ПДЕ, потенциалы фасцикуляций.



лев., Extensor digitorum, Radialis, C6-C8



Потенциалы двигательных единиц
лев., Extensor digitorum, Radialis, C6-C8

Лечение

- В настоящее время эффективная терапия данного заболевания отсутствует. Проводится симптоматическое лечение, в основном направленное на поддержание метаболизма нервных и мышечных тканей.
- Умеренные физические нагрузки, предупреждение соматических осложнений, социальная и психологическая помощь больным и их семьям – основа ведения больных.

Исследования

- J.N. Goldenberg и W.G. Bradley (1996) использовали длительную терапию тестостероном (25—35 мг/сут) в сочетании с физическими упражнениями у двоих больных, что в одном случае привело к заметному улучшению двигательных функций.
- Авторы пытаются объяснить эффект нивелированием нейротоксического действия глутамата.

- Вынужденная кастрация больных бульбоспинальной амиотрофией с гормонзависимыми опухолями приводила к улучшению двигательного дефекта. Блокада андрогенного рецептора при → болезни Кеннеди может иметь определенное терапевтическое значение.
- Обсуждается использование препаратов из группы антиандрогенов и препаратов, регулирующих транскрипцию генов на различных участках белка (лейпролелин, дутастерид, флутамид, рапамицин и др.)

(Неврологический журнал, 2015; 20 (2): 32-37)

Прогноз

- Относительно благоприятный.
- Пациенты сохраняют способность к передвижению и самообслуживанию длительное время.
- Продолжительность жизни не меньше, чем в целом в популяции.
- Повышенная вероятность развития злокачественных новообразований (рака грудной железы у мужчин).

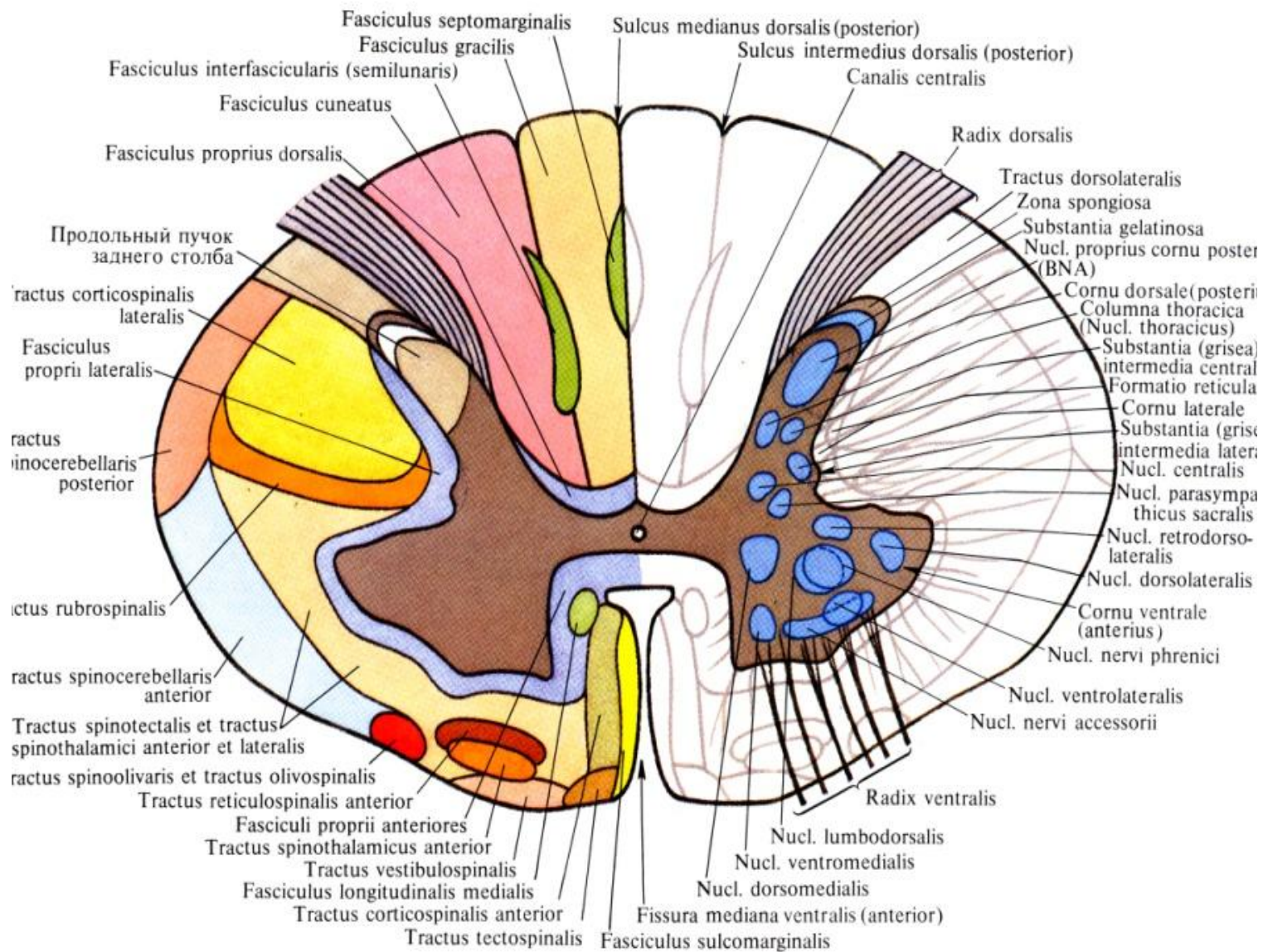
Сирингомиелия

Сирингомиелия

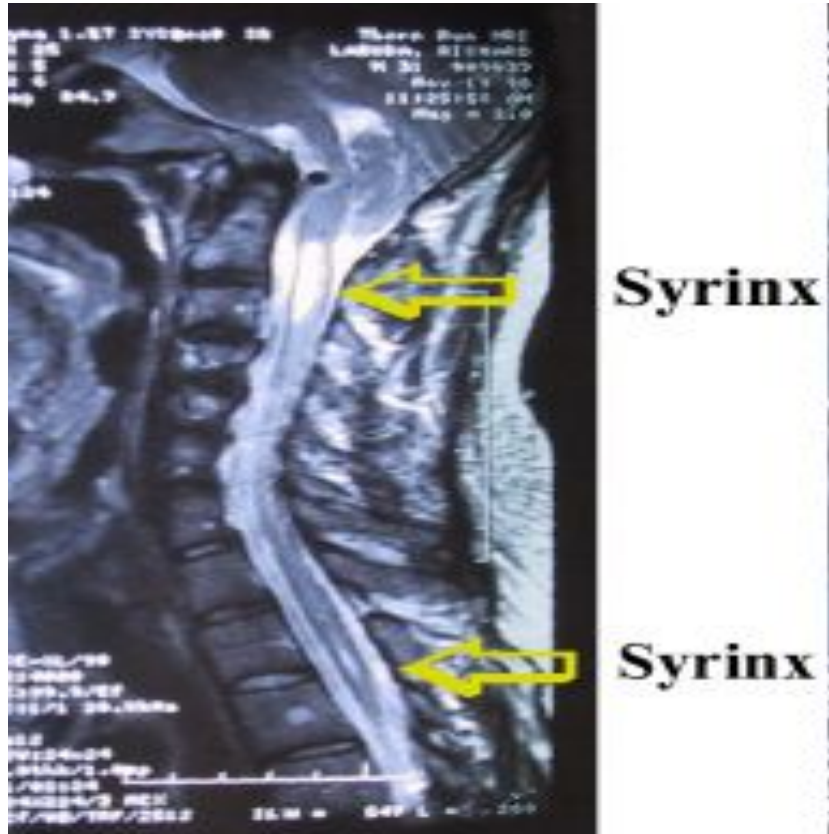
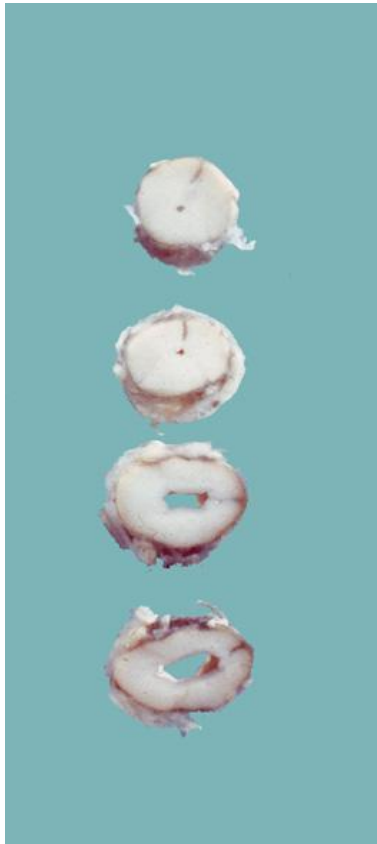
- заболевание, характеризующееся образованием в спинном мозге полостей, вызывающих прогрессирующую миелопатию (myelos – спинной мозг).

Ненаследственное, врожденное заболевание.

- Полости образуются в результате расширения центрального канала, могут располагаться в нижнешейном, верхнегрудном отделах спинного мозга, в продолговатом мозге и мосту (сирингобульбия).



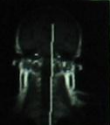
Сирингомиелия



Полость в
СПИННОМ
МОЗГЕ.

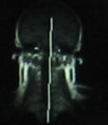
Sc 4
TSE/M
SL 2

+OMNISCAN



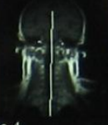
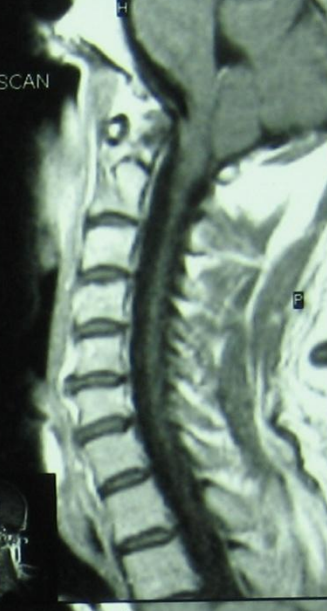
Sc 4
TSE/M
SL 3

+OMNISCAN



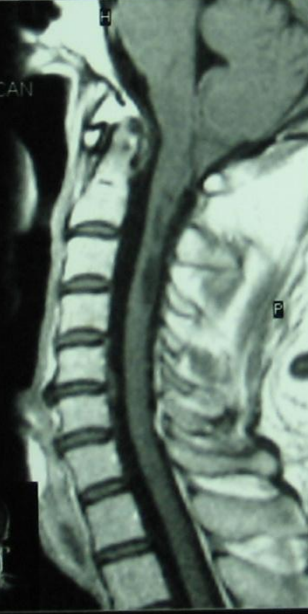
Sc 4
TSE/M
SL 4

+OMNISCAN



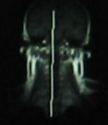
Sc 4
TSE/M
SL 5

+OMNISCAN



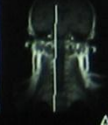
Sc 4
TSE/M
SL 6

+OMNISCAN



Sc 4
TSE/M
SL 7

+OMNISCAN



ASHMARIN V.A.
11-11-1949 34959 M
T1W/TSE C 02-02-2007 15:26

TR 500 Slice 5/9
TE 11 Echo 1/1
TSE Fact 5

SAGITTAL RFOV 100% NSA 4
TSE/M FOV 275/15
Sc Time 3:30m THK 4.00 4 255/256

05/15/1971 F 26

H



F





Причины развития сирингомиелии

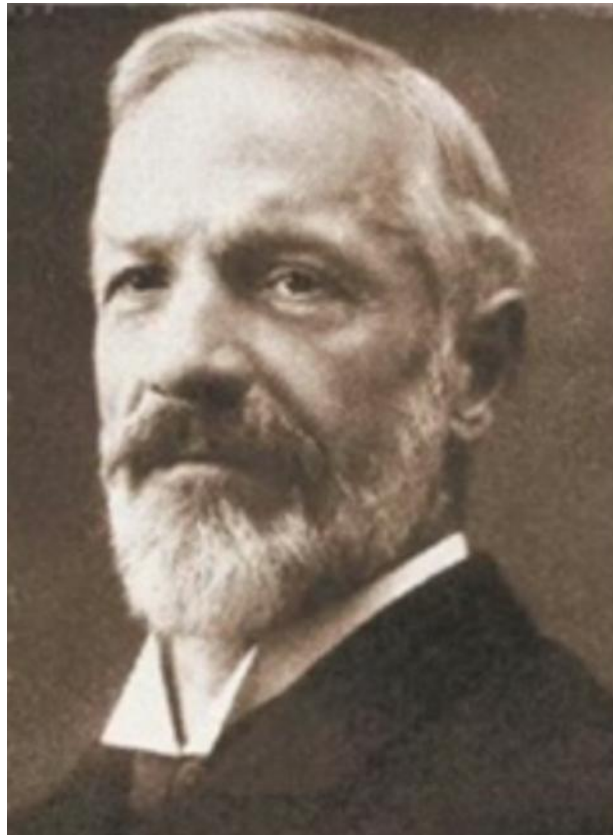
1. Нарушение эмбриогенеза с формированием синдрома Арнольда-Киари I тип – смещение миндалин мозжечка через большое затылочное отверстие - самая частая причина, 50%
2. Пороки развития задней черепной ямки (платибазия, атрезия отверстия Мажанди, синдром Денди-Уокера – гипоплазия мозжечка, гидроцефалия, кисты задней черепной ямки).

Вторичная (приобретенная) сирингомиелия

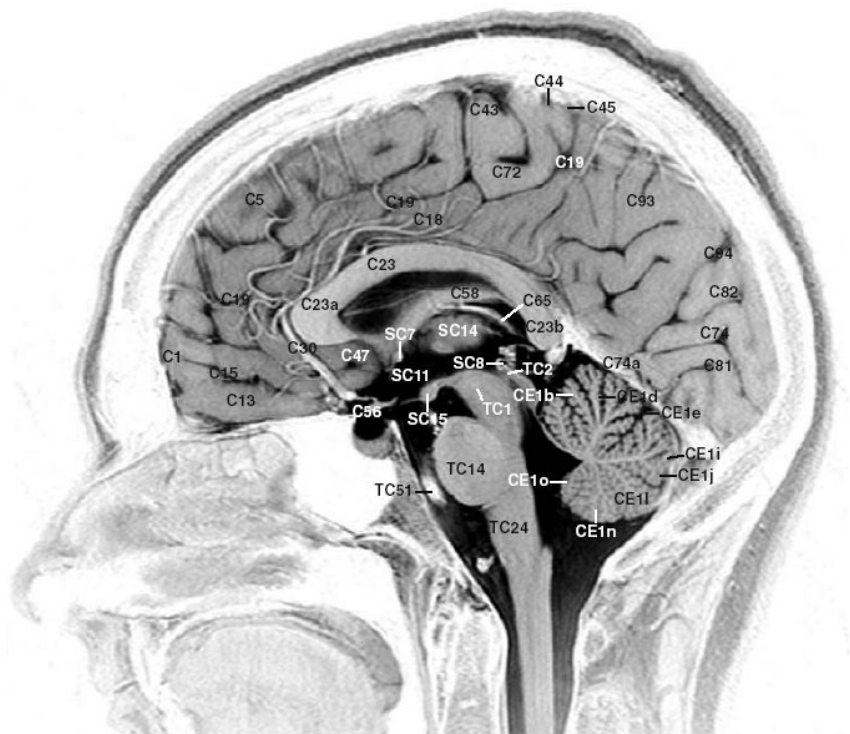
- Спинальная травма
- Спинальная опухоль
- Родовая травма
- Лучевой миелит
- Нарушения спинального кровообращения.

Имеются только неврологические проявления. Дизрафический статус отсутствует.

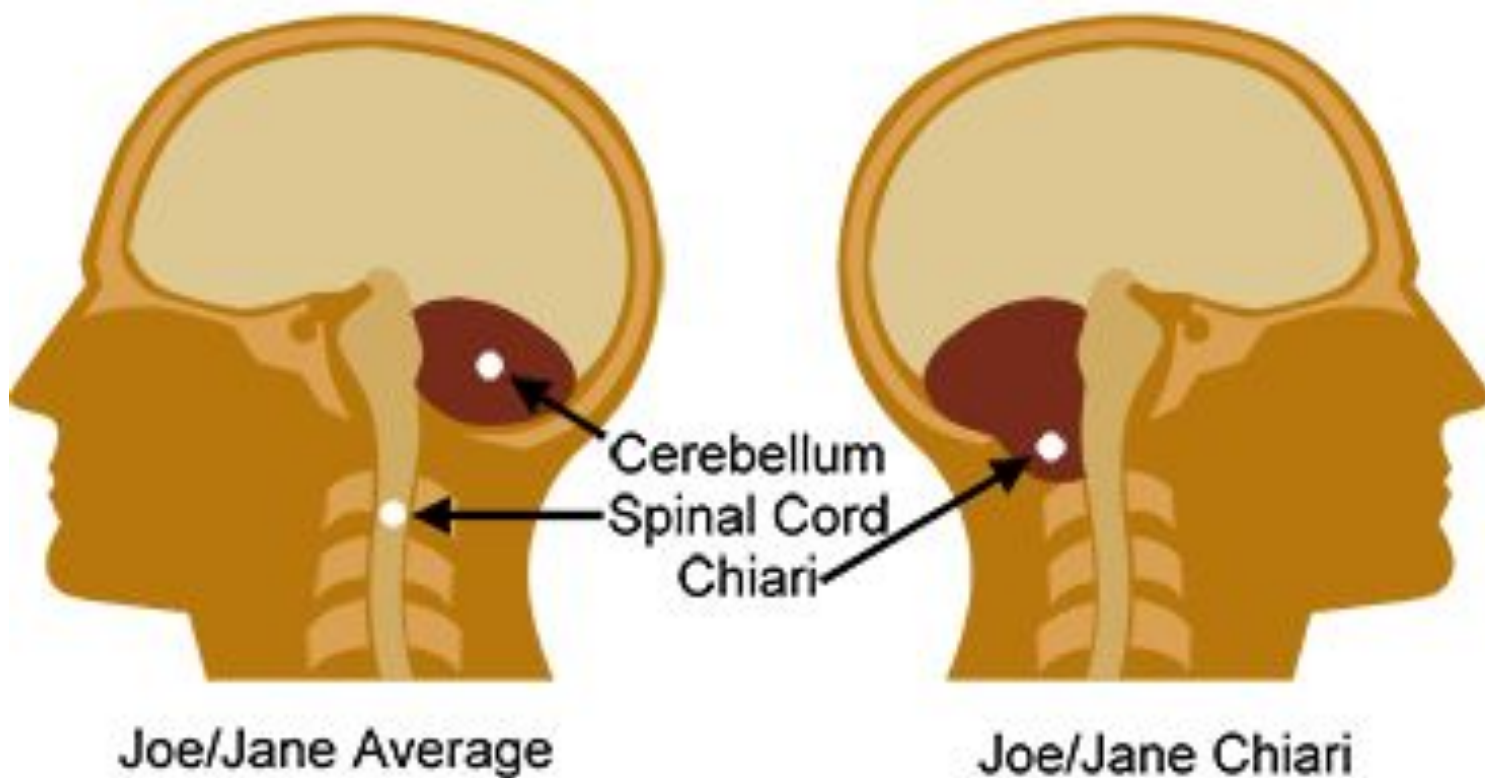
Австрийский патолог Ганс Киари



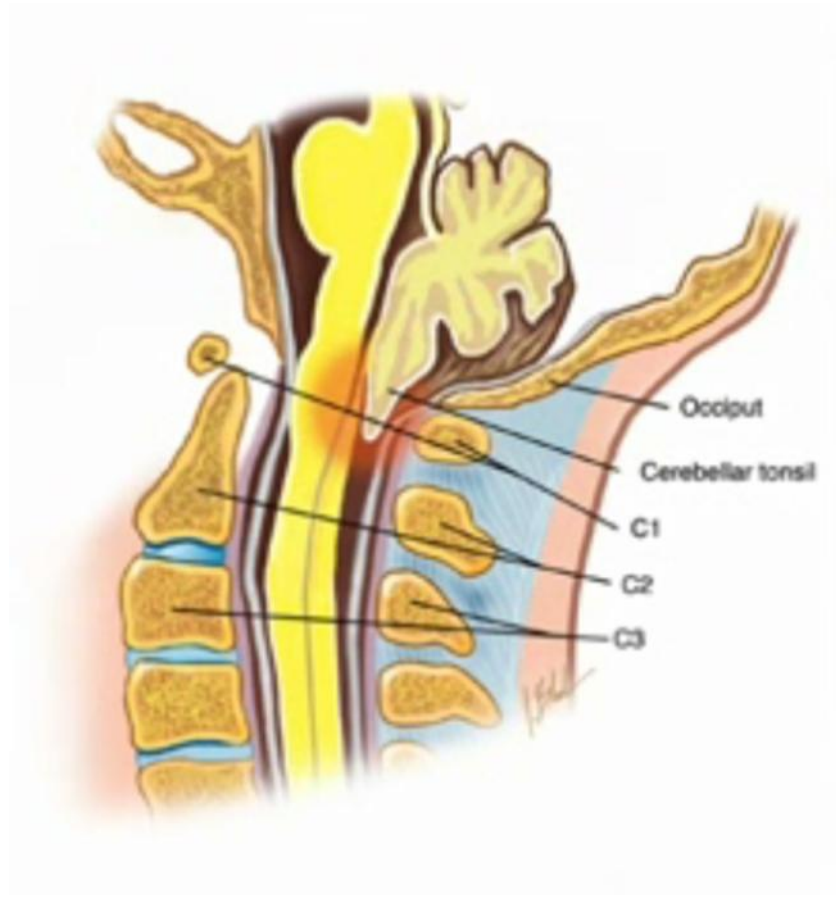
Норма



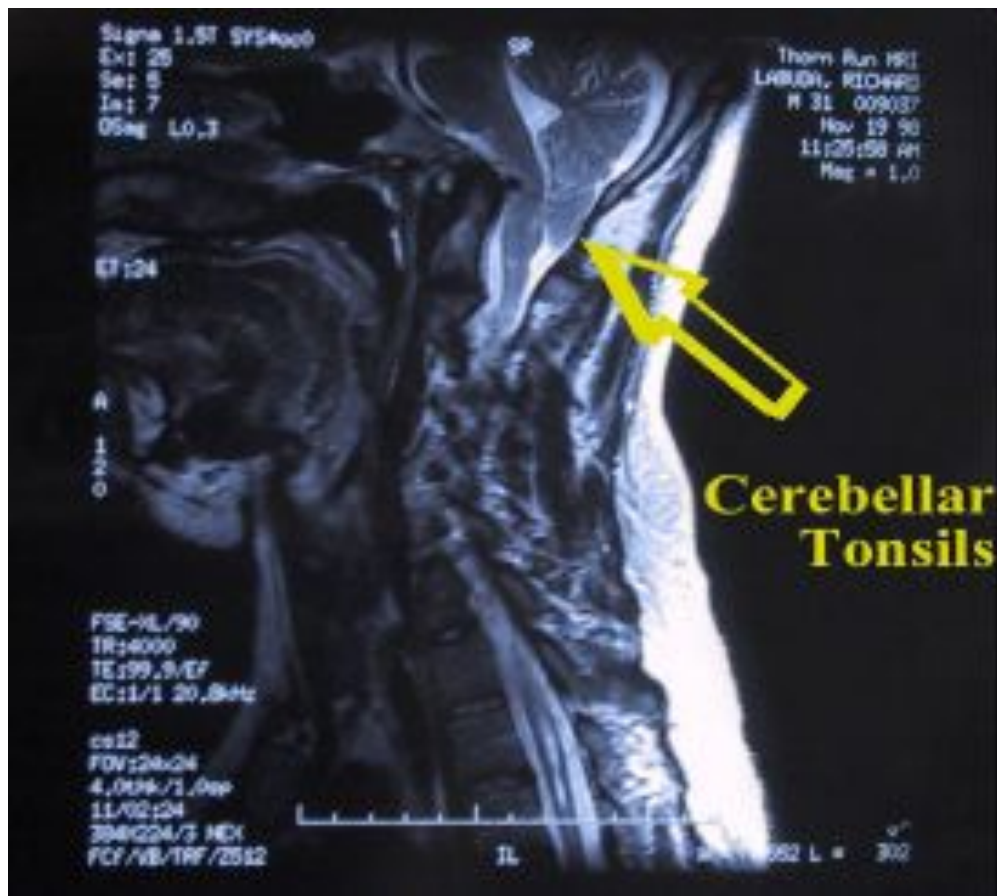
Аномалия Арнольда-Киари



Аномалия Киари



Аномалия Арнольд-Киари



Клиника аномалии Киари

- Гипертензионный синдром
- Стволовые и мозжечковые нарушения
- Сирингомиелия

Клиника сирингомиелии

Неврологические нарушения

Дизрафический статус

Дизрафический статус

- платибазия – уплощение затылочной кости,
- атрезия отверстия Мажанди,
- синдром Денди-Уокера – гипоплазия мозжечка,
- аномалии закладки органов (гипоплазия полушарий или мозжечка, декстрапозиция органов, отсутствие ключиц или кистей, удвоение почек, отсутствие одной почки).

Платибазия

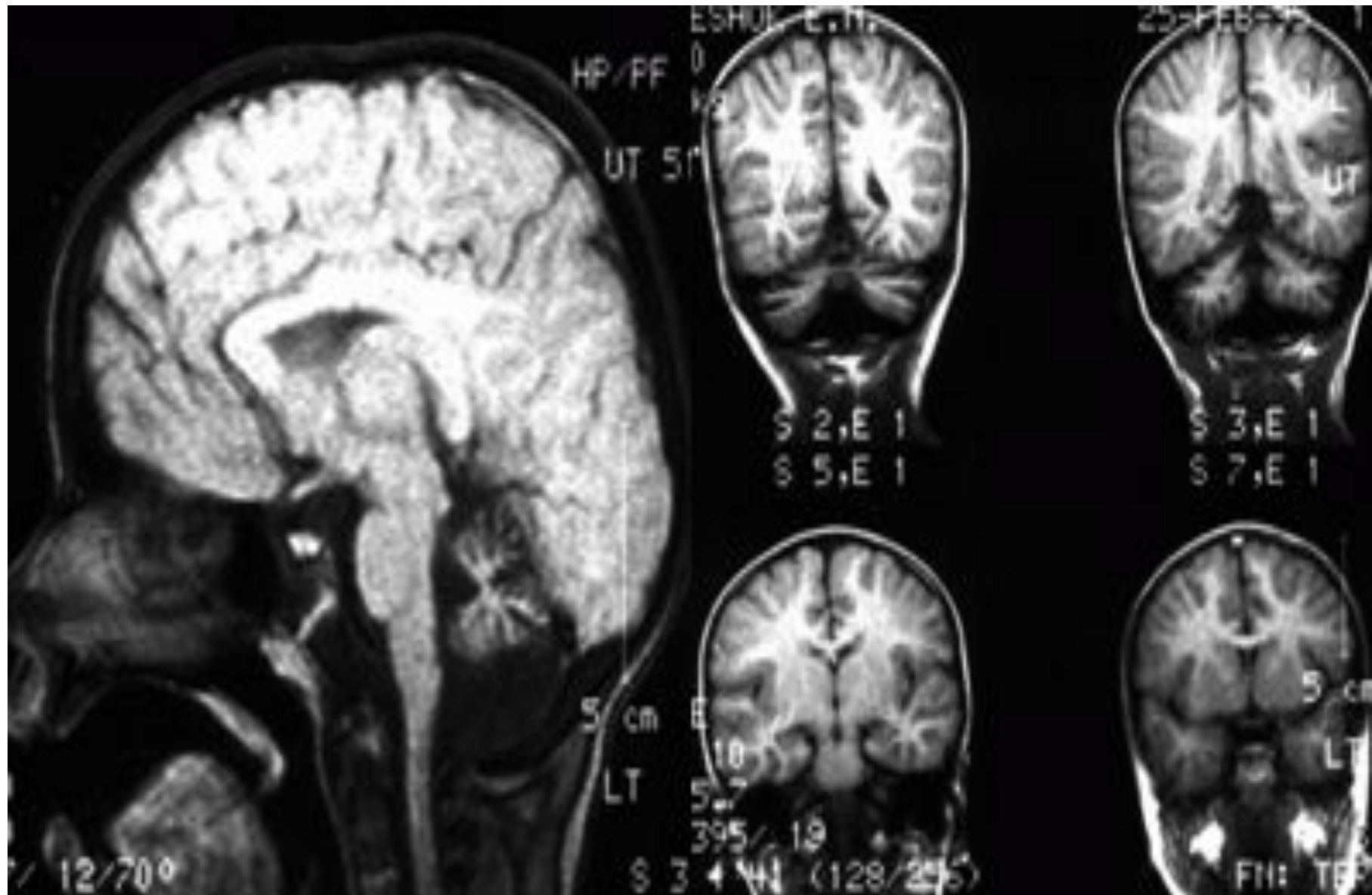


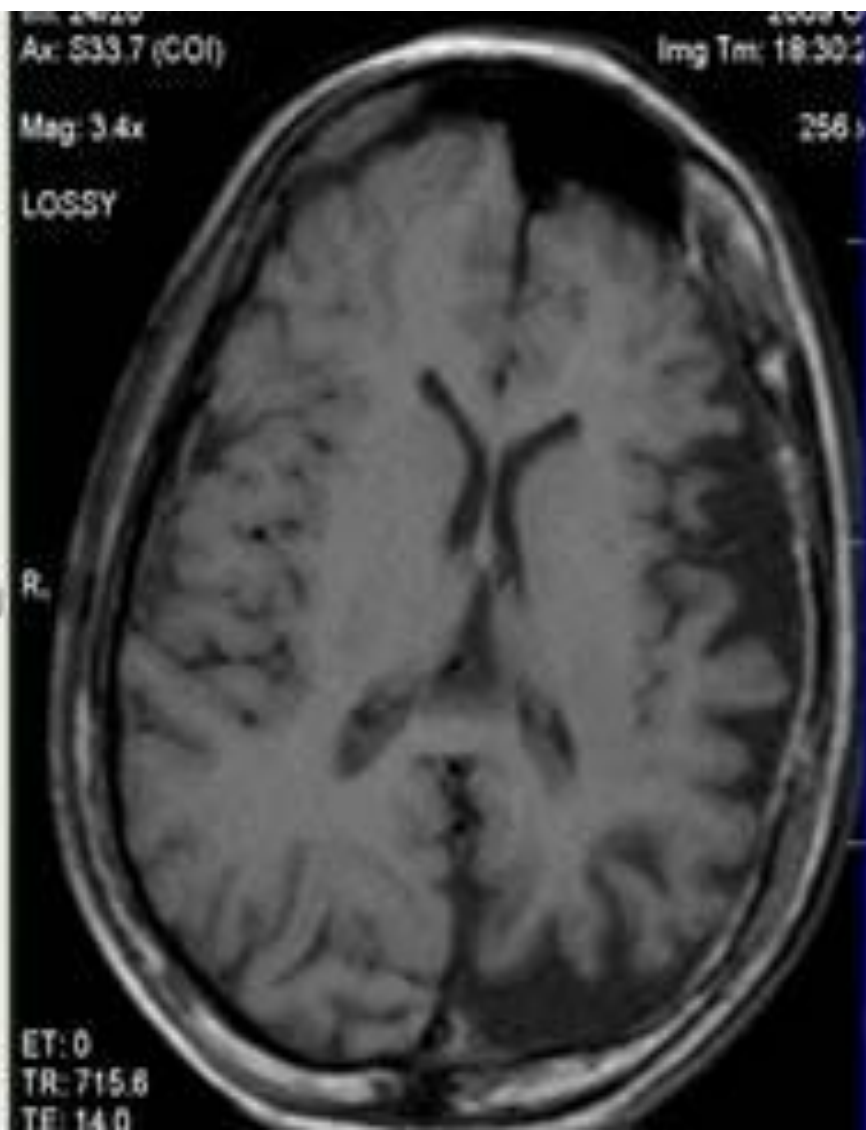










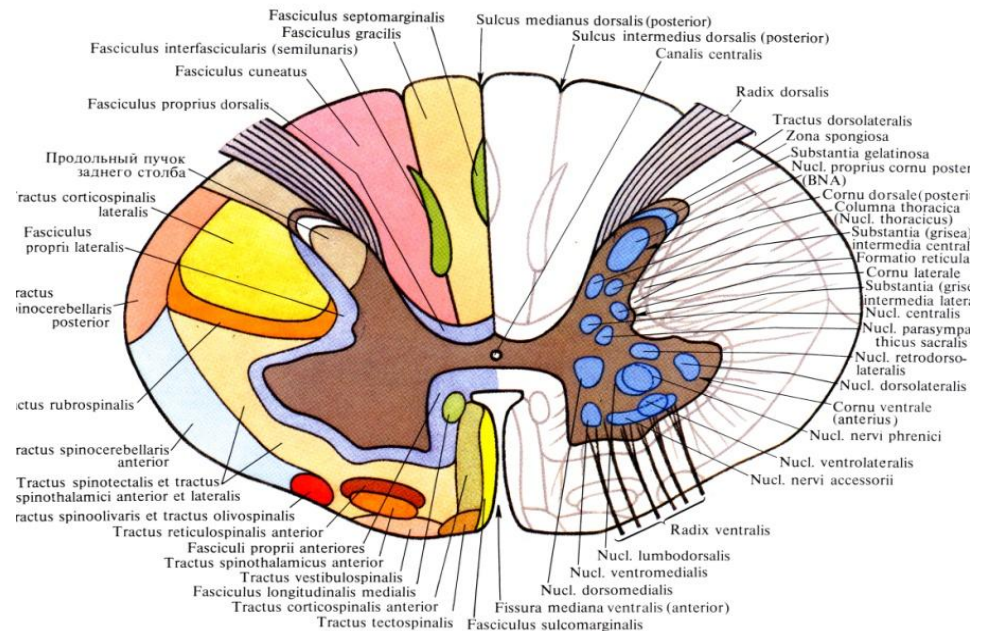


Патогенез

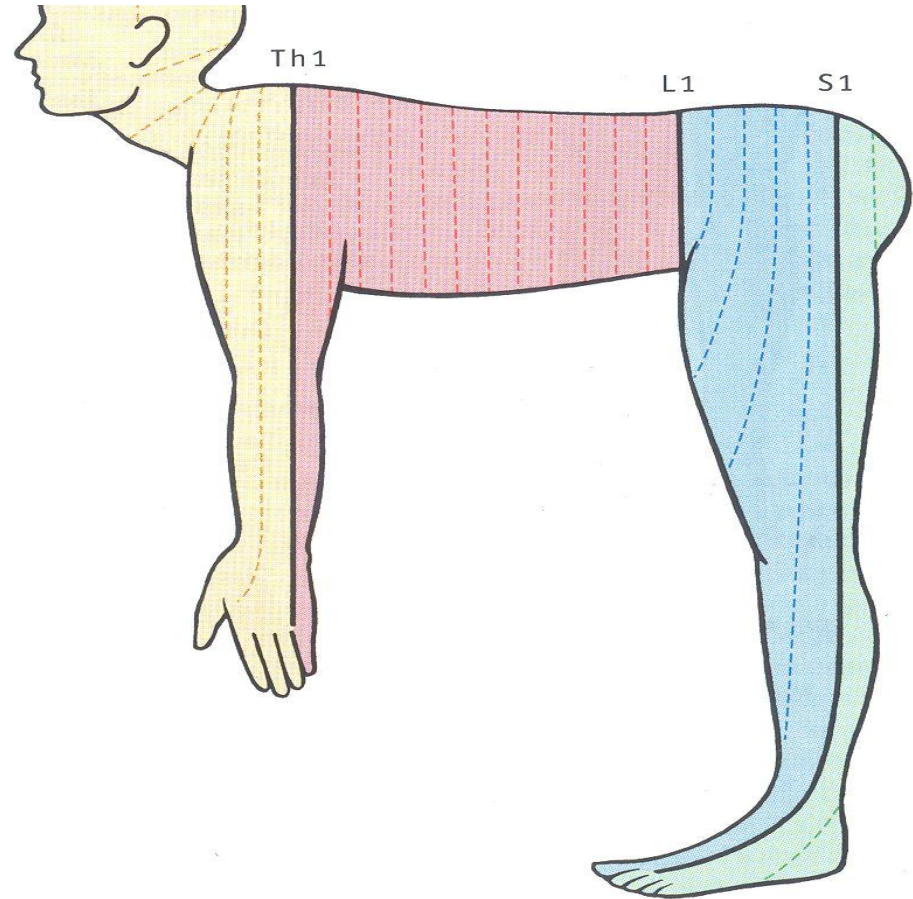
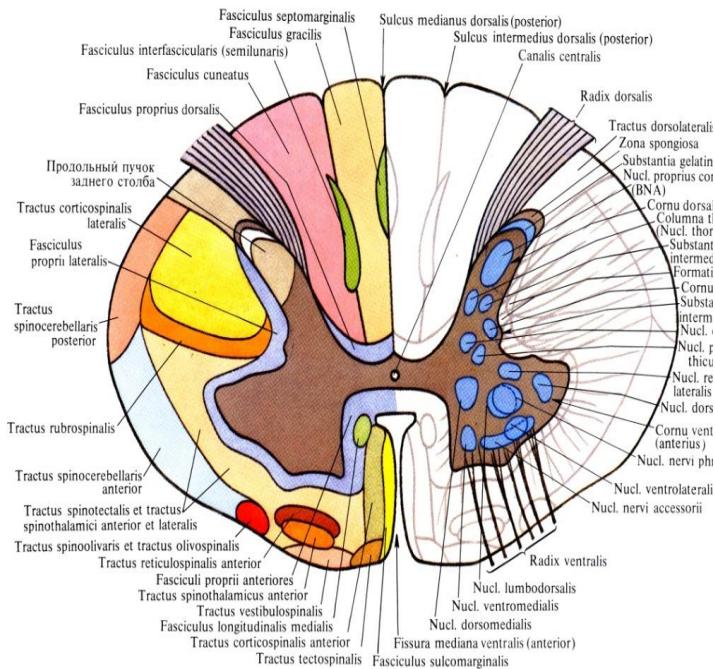
Первоначально страдает серое вещество, обычно задние рога.

Полость может распространяться выше (до головного мозга) и ниже (до грудного отдела).

По мере прогрессирования заболевания вовлекается белое вещество.



Диссоциированное нарушение болевого и температурной чувствительности по сегментарному типу



Снижение
болевой
чувствитель
ности по
типу
«куртки» и
«полукуртки»

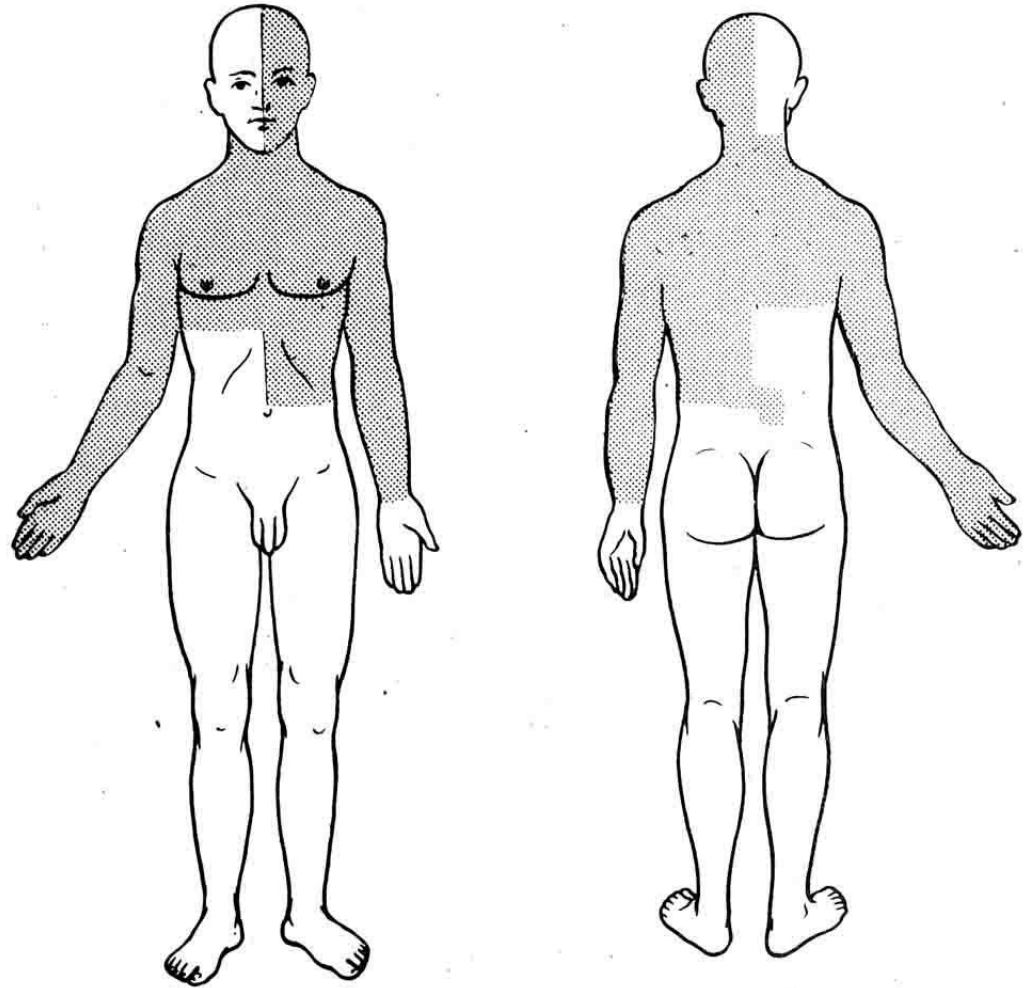


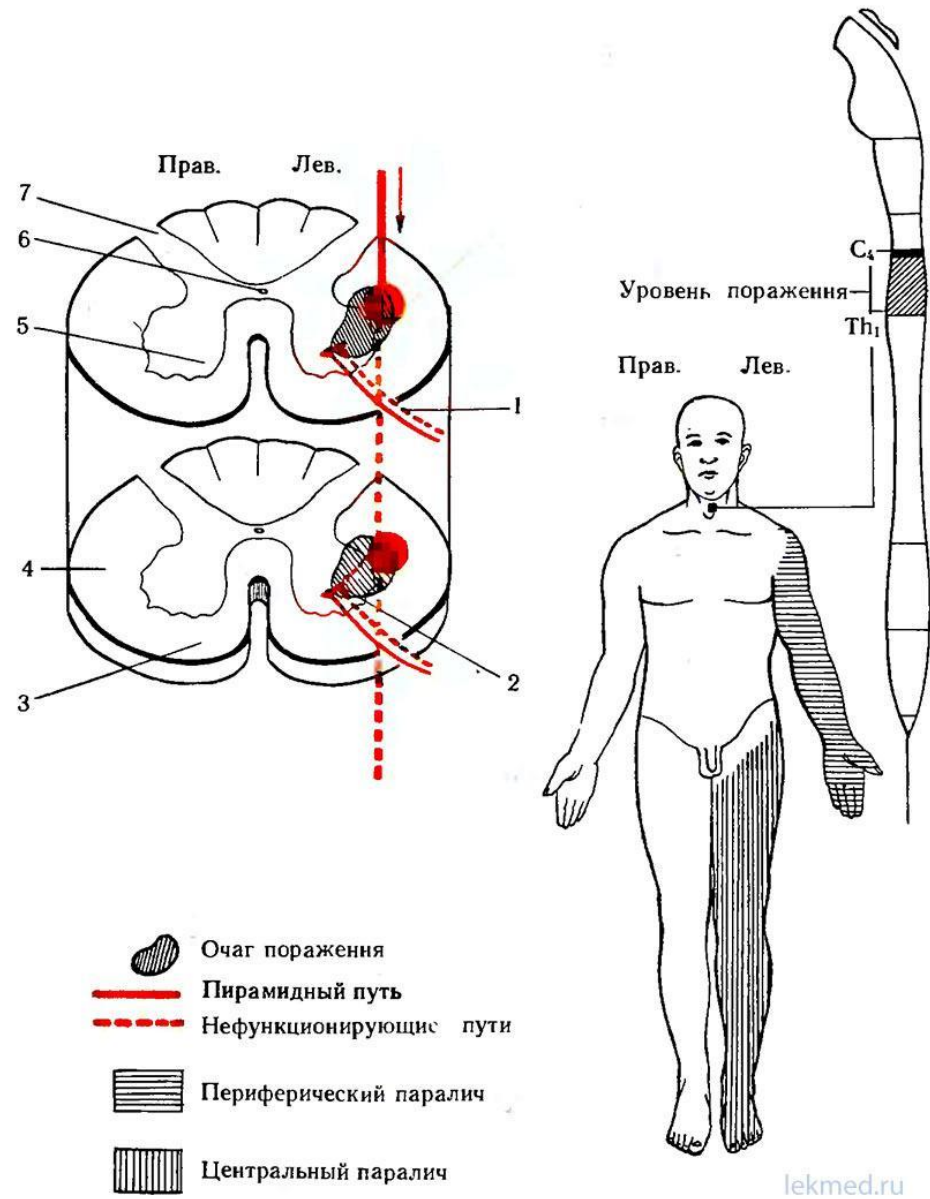
Рис. 57. Выпадение болевой и температурной чувствительности при сирингомиелии на лице; в виде «куртки» на руках и туловище.

Двигательны е нарушения

На уровне поражения периферический парез (чаще в руке) с атрофиями, выпадением рефлексов.

Ниже уровня поражения – центральный парез (с высоким тонусом, тазовые расстройства)

Присоединяются проводниковые чувствительные нарушения.



Поражение ствола (сирингобульбия)

Гипестезия в зоне
Зельдера (поражение
ядра тройничного
нерва).

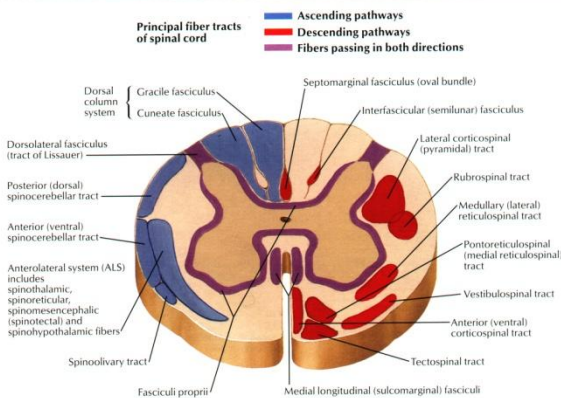
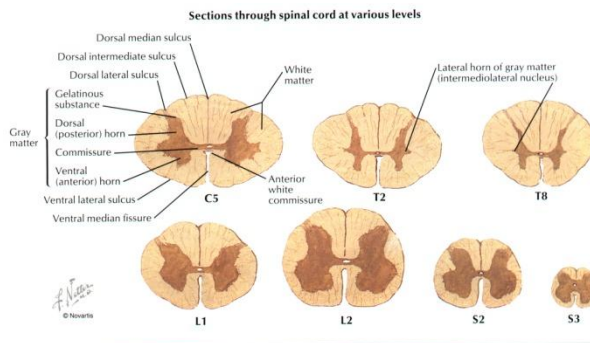
Нистагм.

Бульбарный синдром
(дисфагия, дизратрия,
дисфония, назолалия).



Вегетативные нарушения

- Изменение кожных покровов, суставов, костей.
- Симптом Горнера.



Диагностика сирингомиелии

Наличие двух основных синдромов:

Неврологические нарушения

Дизграфический статус

Инструментальная диагностика: МРТ
головного мозга, атланта-окципитального
перехода, спинного мозга на грудном и
шейном уровне.

Дифференциальный диагноз

Болезнь

- Отсутствие острых болезней в анамнезе
- Дизрафический статус
- Полость сообщается с 4 желудочком.

Синдром

- Перенесенная травма
- Нет врожденных аномалий скелета и внутренних органов,
- Нет сообщения с IV желудочком.

Лечение сирингомиелии:

1. Хирургическое лечение – декомпрессия задней черепной ямки (субокципитальная трепанация черепа, ламинэктомия на верхнешейном уровне, трансплантация лоскута твердой мозговой оболочки).
2. Симптоматическое лечение (болевого синдрома).

Оперативное лечение аномалии Киари



Спасибо за внимание