

**ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России
Кафедра нервных болезней и нейрохирургии с курсом нервных
болезней и нейрохирургии ФПК и ППС**

НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.

**Выполнила:
студентка 4 курса 5
группы
педиатрического
факультета
Сотникова А.Г.**

г.Краснодар, 2016 год

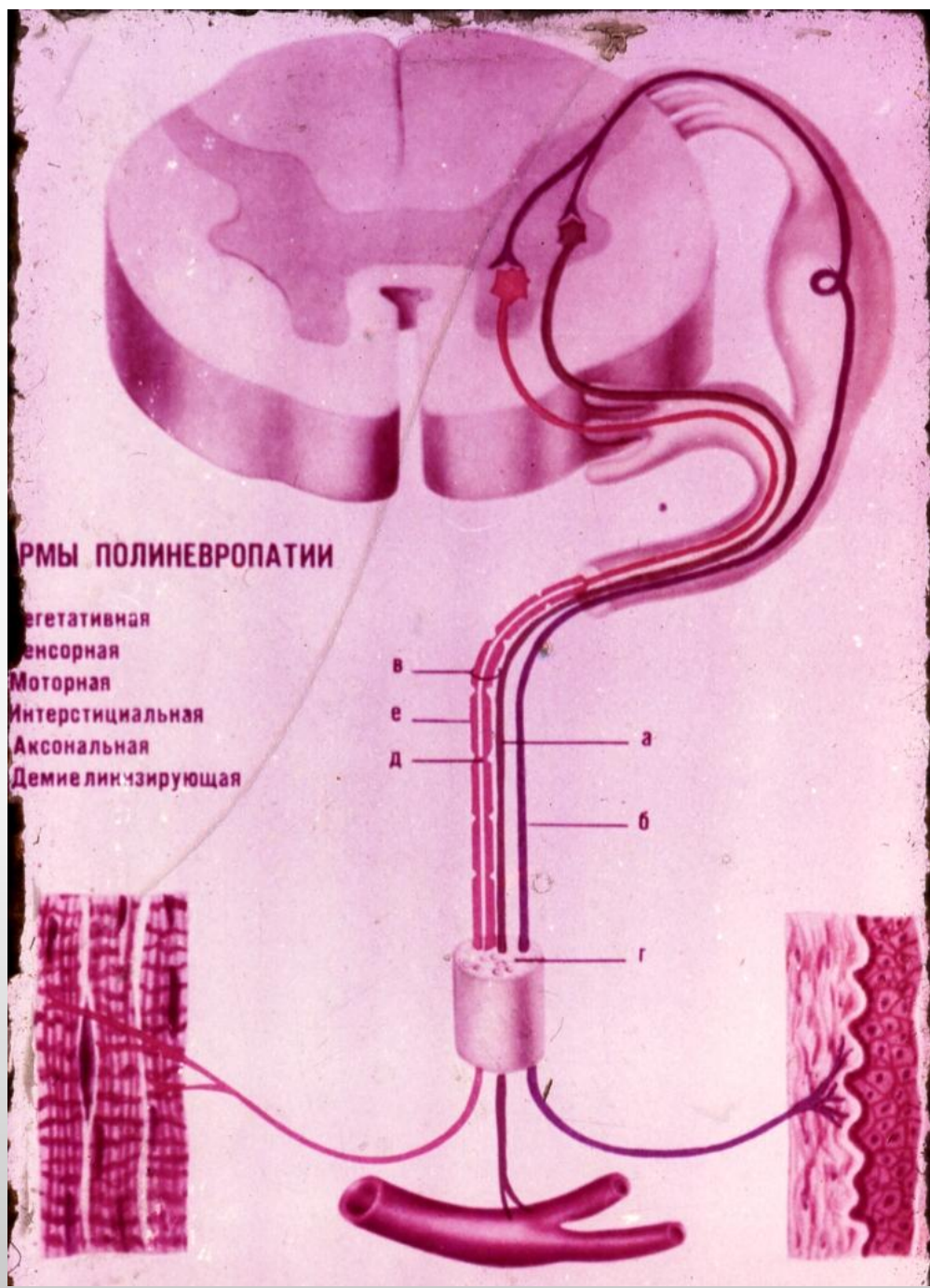
НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- большая гетерогенная группа наследственных и ненаследственных заболеваний, характеризующихся нарушением функций:
 - а) мышечной системы – миопатии и миотонии ;
 - б) нервно-мышечного синаптического аппарата – миастении ;
 - в) периферических нервов и мотонейронов передних рогов спинного мозга.



ФОРМЫ ПОЛИНЕВРОПАТИИ

- Вегетативная
- Сенсорная
- Моторная
- Интерстициальная
- Аксональная
- Демиелинизирующая



ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

- ❖ Суммарная распространенность нервно-мышечных заболеваний (НМЗ) составляет 27,2 на 100 000 человек;
- ❖ при этом «ядро» нозологического спектра образуют заболевания, встречающиеся с частотой: 1:50 000 и чаще (ПМД);
- ❖ большинство наследственных НМЗ наследуются аутосомно-рецессивно и имеют высокий риск передачи заболевания по наследству;
- ❖ наследственные нмз- 50% в структуре наследственных заболеваний нервной системы.



ПЕРВИЧНЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МИОПАТИИ- ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ:

- это болезни , при которых расстройства метаболизма ведут к прогрессирующей мышечной дистрофии(ПМД):
 - нарастающая мышечная слабость ;
 - гипотония и гипотрофия мышц;
 - сухожильная и периостальная гипорексия, переходящая в арефлексию;
 - ограничение объема активных движения



Классификация:

- псевдогипертрофическая Дюшенна;
- псевдогипертрофическая Беккера;
- Эмери-Дрейфуса- Хогана;
- Роттауфа- Мортье –Бейра (фиброзирующая миопатия);
- ювениальная Эрба-Рота;
- окулярная (хроническая прогрессирующая офтальмоплегия Грефе);
- плече-лопаточно-лицевая (Ландузи - Дежерина);
- окулофарингеальная;
- Дрейфуса;
- митохондриальные .



Этиология.

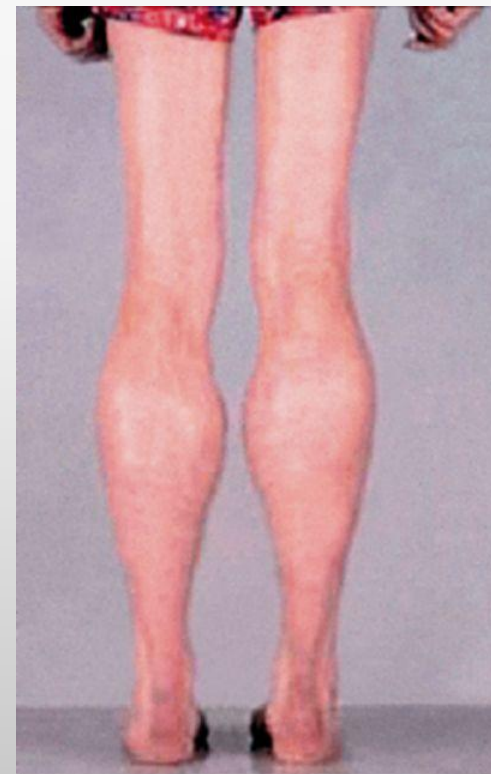
У больных ПМД выявляется врожденный структурный дефект мышечной ткани:

- при ПМД Дюшенна- дефект гена, отвечающего за синтез структурного мышечного белка- дистрофина;
- при ПМД Беккера-Кинера- дистрофин качественно изменен.



КЛИНИКА

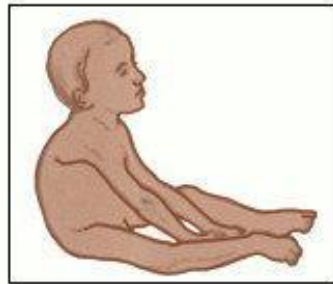
- ❑ «Утиная походка» – пациент при ходьбе «переваливается» с ноги на ногу из-за слабости ягодичных мышц;
- ❑ псевдогипертрофии «икры гнома» –из-за жировой инфильтрации мышц, мышцы плотные, но сила их снижена;
- ❑ «осиная талия»- перетяжка туловища в связи с атрофией прямых и косых мышц живота при сохранности поперечных;
- ❑ триада трех «а»:
 - атрофии
 - атонии
 - арефлексии ;
- ❑ губы тапира



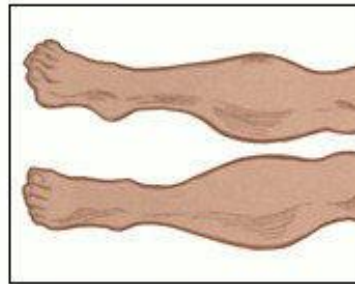
КЛИНИКА

- ❑ «лягушачий живот»- низкий тонус и гипотрофия мышц живота ;
- ❑ лицо «сфинкса»- слабость и гипотрофия мышц лица – «застывание», отсутствие мимики ,рот полуоткрыт, поперечная улыбка;
- ❑ Синдром «вялого ребенка» - резкая гипотрофия и гипотония мышц и др.

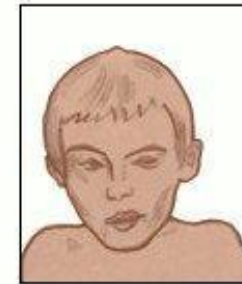
Форма Дюшенна



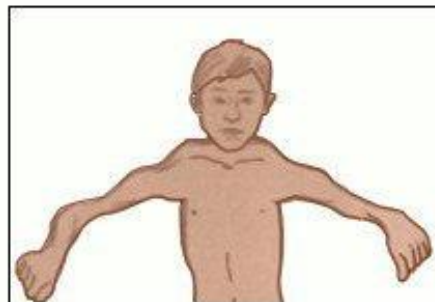
Мышечная гипотония



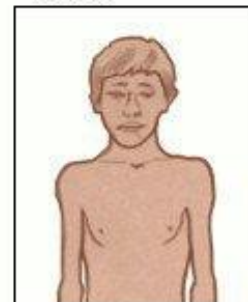
Псевдогипертрофия икроножных мышц



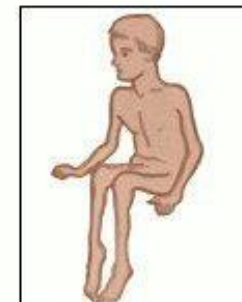
Снижение интеллекта



Форма Ландузи-Жеренина

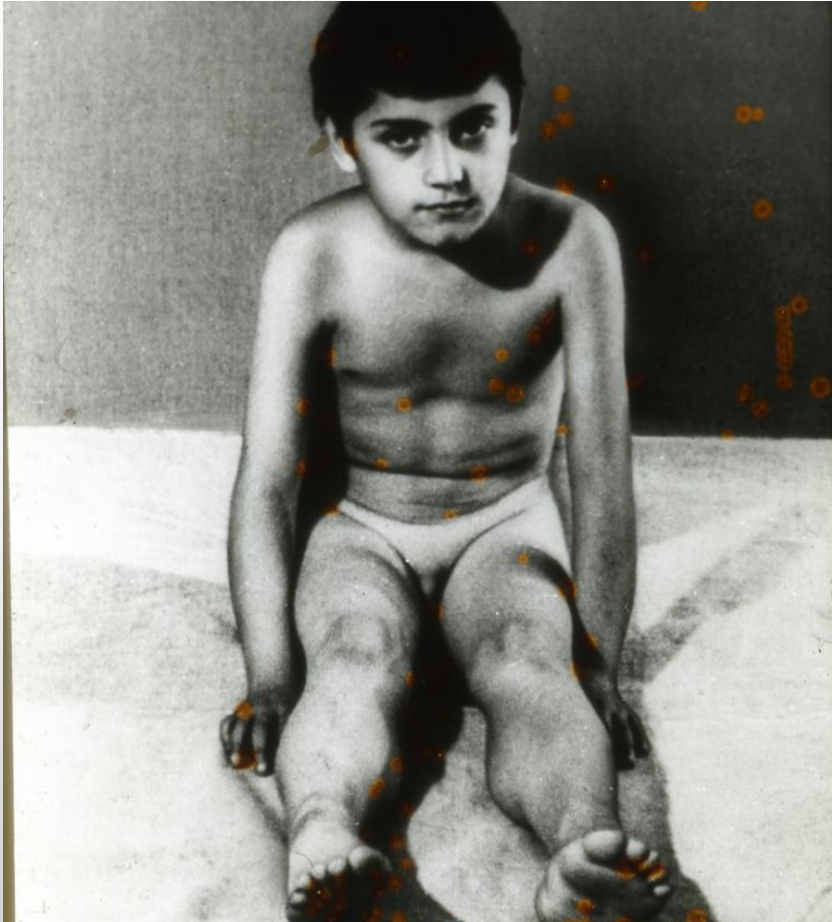


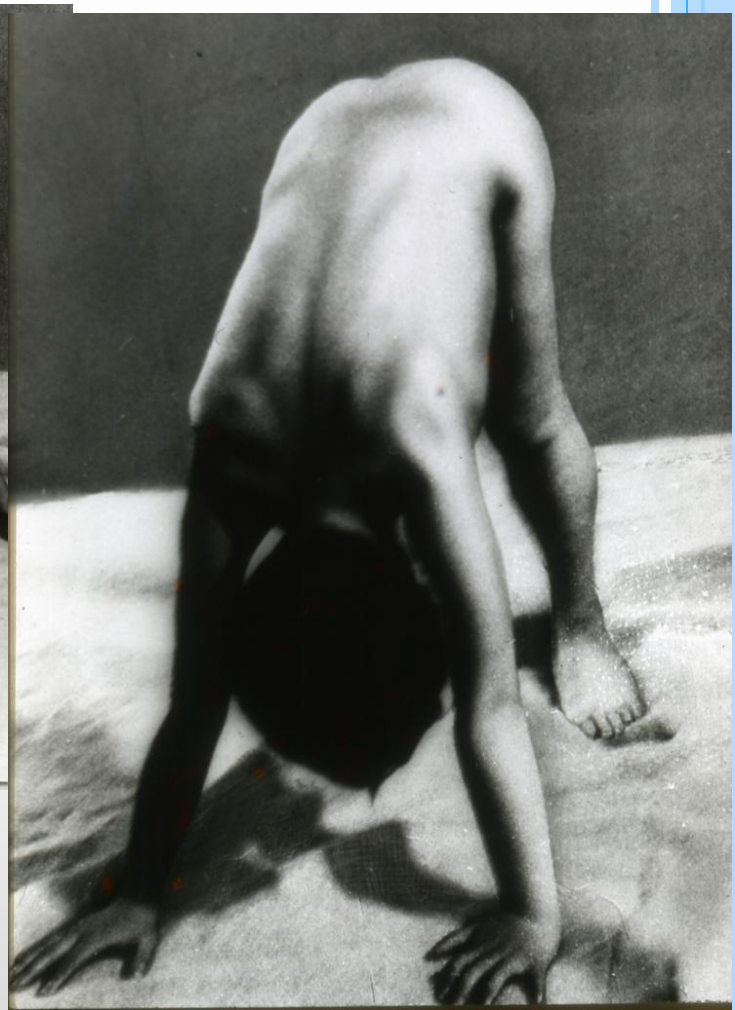
Офтальмоплегическая форма



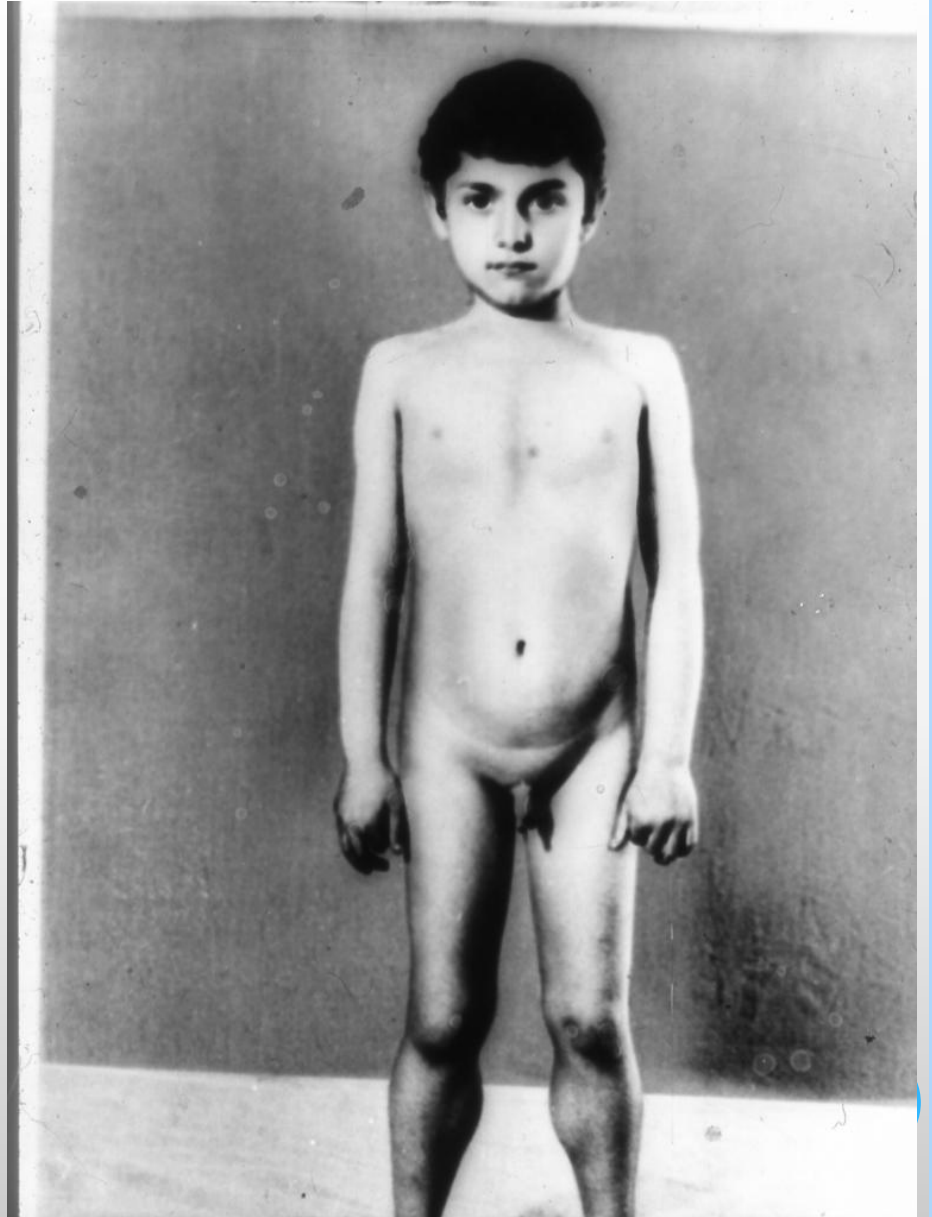
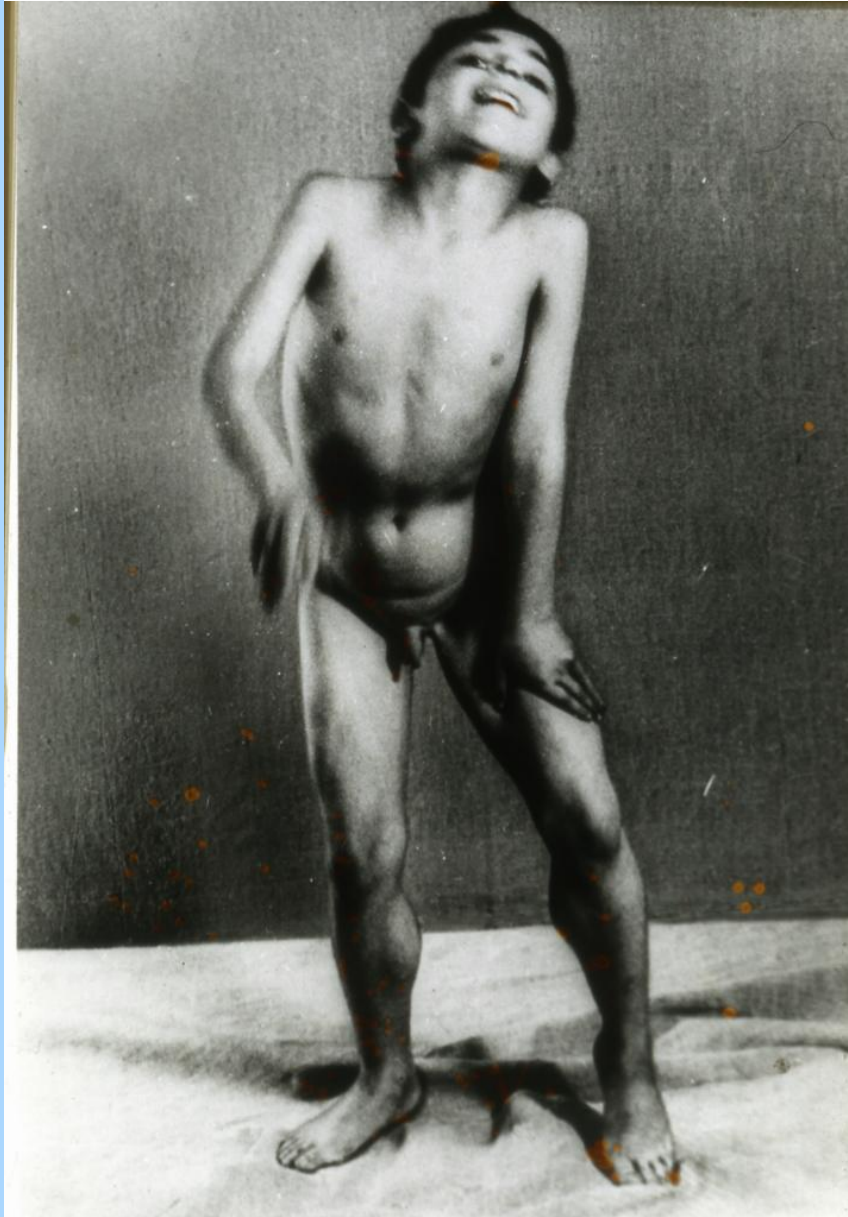
Дистальная форма

Симптом вставания
«лесенкой»











«кифосколиоз»



«крыловидные лопатки»



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ МИОПАТИИ

- ММ представляют собой обширную группу наследственных и приобретенных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ (гликогена, липидных фракций или АТФ) в мышцах.




ПРИЧИНЫ

```
graph TD; A[ПРИЧИНЫ] --> B[Врожденных]; A --> C[Приобретенных];
```

Врожденных

- Наследственная предрасположенность (аутосомно-рецессивно)

Приобретенных

- эндокринные заболевания
 - хронические интоксикации
 - хронические болезни почек
 - заболевания печени
 - синдром мальабсорбции
- 

КЛАССИФИКАЦИЯ:

- Гликогенозы (дефекты метаболизма гликогена)
- Липидные (дефекты метаболизма липидов)
- Митохондриальные (дефекты митохондриального окислительного фосфорилирования)
- Семейный периодический паралич (связан с патологией ионных каналов мышечных мембран, изменение содержания калия в крови)



КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ

МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ МИОПАТИЙ

❑ **Нарушения метаболизма мышечного гликогена**

- ❑ Дефицит кислой мальтазы (болезнь Помпе)
- ❑ Дефицит ветвящего фермента (болезнь Андерсена)
- ❑ Дефицит миофосфорилазы (болезнь Мак-Ардля)
- ❑ Дефицит фосфофруктокиназы (болезнь Таури)
- ❑ Дефицит фосфоглицераткиназы
- ❑ Дефицит лактатдегидрогеназы и др.

❑ **Нарушения метаболизма липидов в мышцах**

- ❑ Дефицит карнитина (первичный или вторичный)
- ❑ Дефицит карнитинпальмитоилтрансферазы (КПТ)
- ❑ Дефицит ацетил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот

❑ **Митохондриальные миопатии (диагностированы у взрослых)**

- ❑ Дефицит НАДН-КоС-редуктазы
- ❑ Дефицит цитохрома b
- ❑ Дефицит митохондриальной АТФ и др.

❑ **Расстройства метаболизма пуринов**

- ❑ Дефицит миоаденилдезаминазы (МАДА)



НЕДОСТАТОК КИСЛОЙ МАЛЬТАЗЫ В ЛИЗОСОМАХ

- **Болезнь Помпе** (гликогеноз 2 типа)- относится к редким мультисистемным наследственным болезням накопления связанным с дефицитом фермента альфа-глюкозидазы (кислой мальтазы) в лизосомах.

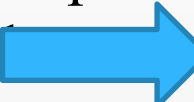


Болезнь Помпе

- Первые признаки и симптомы МБП появляются уже на 2-3 месяцах жизни.
- При осмотре на педиатрическом приеме обращает внимание мышечная гипотония и прогрессирующая мышечная слабость. Лицо ребенка приобретает характерный вид: рот приоткрыт, полость рта заполнена увеличенным языком, мимика ослаблена- синдром «вялого ребенка».
- Возникает глоссомегалия, кардиомегалия («гигантское сердце»).



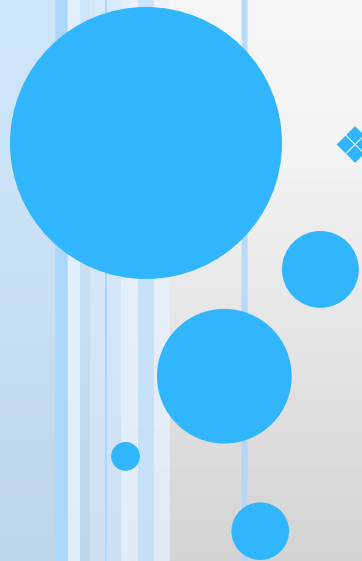
НЕДОСТАТОК МИОФОСФОРИЛАЗЫ.

- Миофосфорилаза (гликогенфосфорилаза) расщепляет гликоген до глюкозо-1-фосфата и таким образом участвует в выработке энергии для мышц
нед-к этого  та приводит к накоплению гликогена (гликогеноз V типа)
- Болезнь **Мак-Ардля** характеризуется быстрой мышечной утомляемостью, резко возрастающей при физической нагрузке, и присоединением судорожных напряжений мышц и мышечной боли. У многих обнаруживается миоглобинурия, во время физической нагрузки : увеличение КФК в крови.



МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ЭНЦЕФАЛОМИОПАТИЯ, ЛАКТАТ-АЦИДОЗ, ИНСУЛЬТОПОДОБНЫЕ ЭПИЗОДЫ (MELAS-СИНДРОМ).

- ❖ **В основе патогенеза- точковые мутации митохондриальных ДНК, контролирующих дыхательную цепь митохондрий.**
- ❖ **Наследуется по материнской линии.**
- ❖ **Мутация заключается в замене аденина на гуанин в нуклеотиде 3243.**



КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ (1994 г):

Кардинальные:

- Непереносимость физических нагрузок(100%)
- Дебют заболевания в возрасте до 40 лет (100%)
- Инсультоподобные эпизоды (99%)
- Судороги (96%)
- «рваные» красные волокна (95%)
- Лактат –ацидоз

Часто встречающиеся:

- Нормальное раннее развитие (90%)
- Деменция (90%)
- Слабость мышц конечностей (89%)
- Гемипарез (83%)
- Низкорослость (82%)
- Гемиянопсия(79%)
- Головная боль, тошнота , рвота (77%)



КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ (1994 г):

Другие симптомы:

- Кальцификация базальных ганглиев (45%)
- Отягощенный семейный анамнез(44%)
- Миоклонус(38%)
- Мозжечковые симптомы (33%)
- Эпизоды комы (20%)
- Атрофия зрительного нерва (20%)
- Сердечная недостаточность (18%)



ЛАБОРАТОРНЫЕ И ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

- ❑ Лактат-ацидоз в крови и ЦСЖ (у половины больных повышено содержание лактат и белка в ликворе);
- ❑ Исследование энзимов дыхательной цепи (нарушение активности ферментов в комплексе I –NADH: CO-Q-редуктаза) ;
- ❑ феномен “рваных красных волокон” – выявление в мышечных биоптатах при специальном окрашивании миофибрилл со своеобразно измененными краями вследствие пролиферации митохондрий и формирования митохондриальных агломератов по периферии мышечного волокна;



ЛАБОРАТОРНЫЕ И ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

- ❑ ЭКГ : 12% больных – синдром Вольфа-Паркинсона – Уайта
- ❑ КТ-мозга (зоны инфарктов в области гемисфер ,
реже мозжечка, кальцификация базальных ганглиев
, атрофия головного мозга)



МИОТОНИИ

- сопровождаются нарушением расслабления мышц после их сокращения при целенаправленных движениях.

Классификация:

- миотония Томсена;
- миотония Беккера;
- Дистрофическая миотония (Баттена-Куршмана);
- неонатальная дистрофическая миотония;
- врожденная парамиотония;
 - периодический гипокалиемический паралич;
- пароксизмальные миоплегии и др.

КЛИНИКА

- СИМПТОМ МЫШЕЧНОГО ВАЛИКА- при ударе молоточком по мышце на месте удара некоторое время сохраняется ямка или валик;
- ложный симптом Грефе;
- феномен приседания- больной при приседании становится на носки ;
- феномен миотонического спазма разгибателей;
- СИМПТОМ ВОЗВЫШЕНИЯ БОЛЬШОГО ПАЛЬЦА ;
- перонеальная походка (дистрофическая миотония) и др.



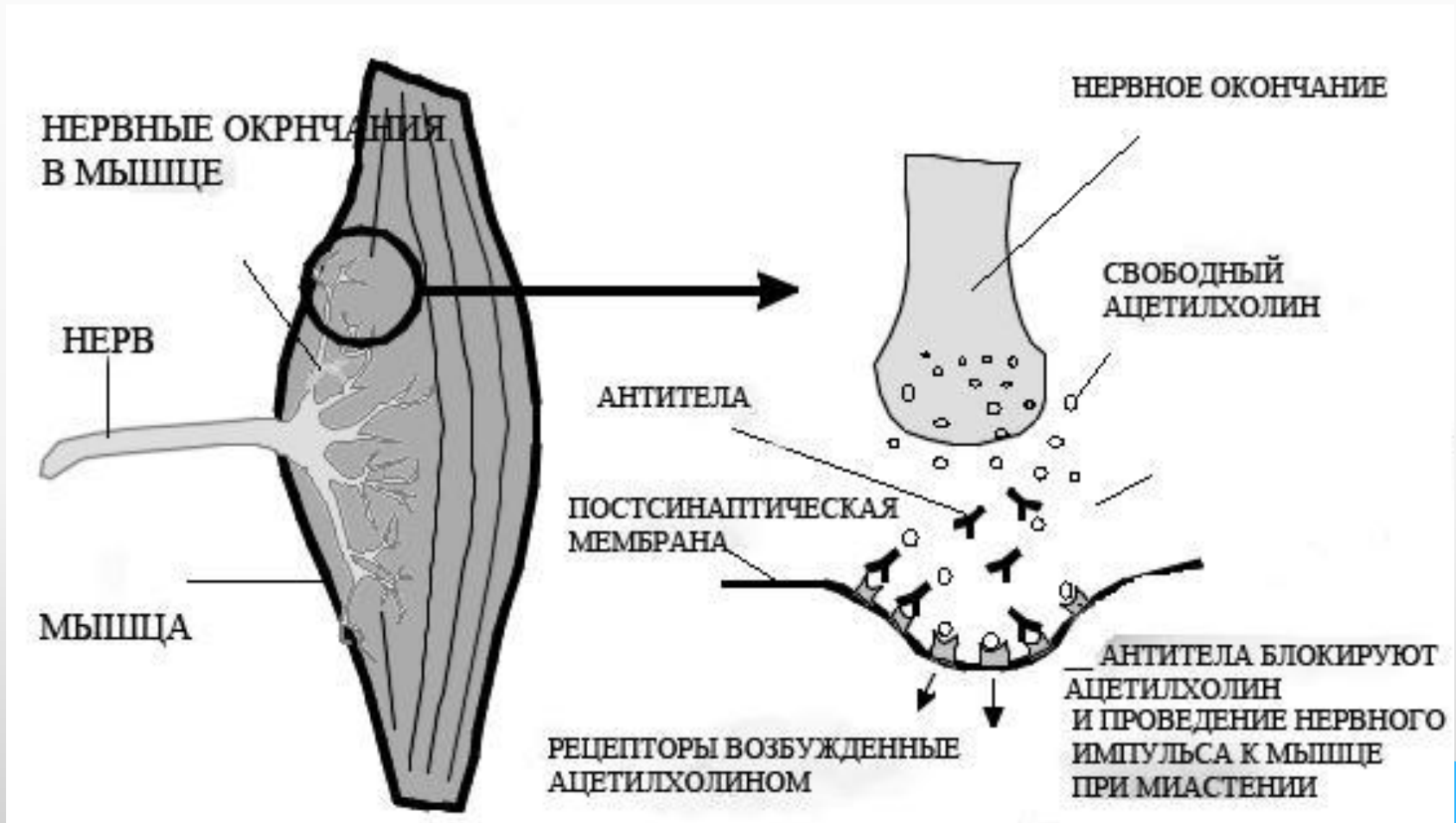
Steppage gait with foot drop



МИАСТЕНИИ

- характеризуются нарушением нервно-мышечной передачи и проявляются патологической мышечной утомляемостью, слабостью.

Этиология и патогенез

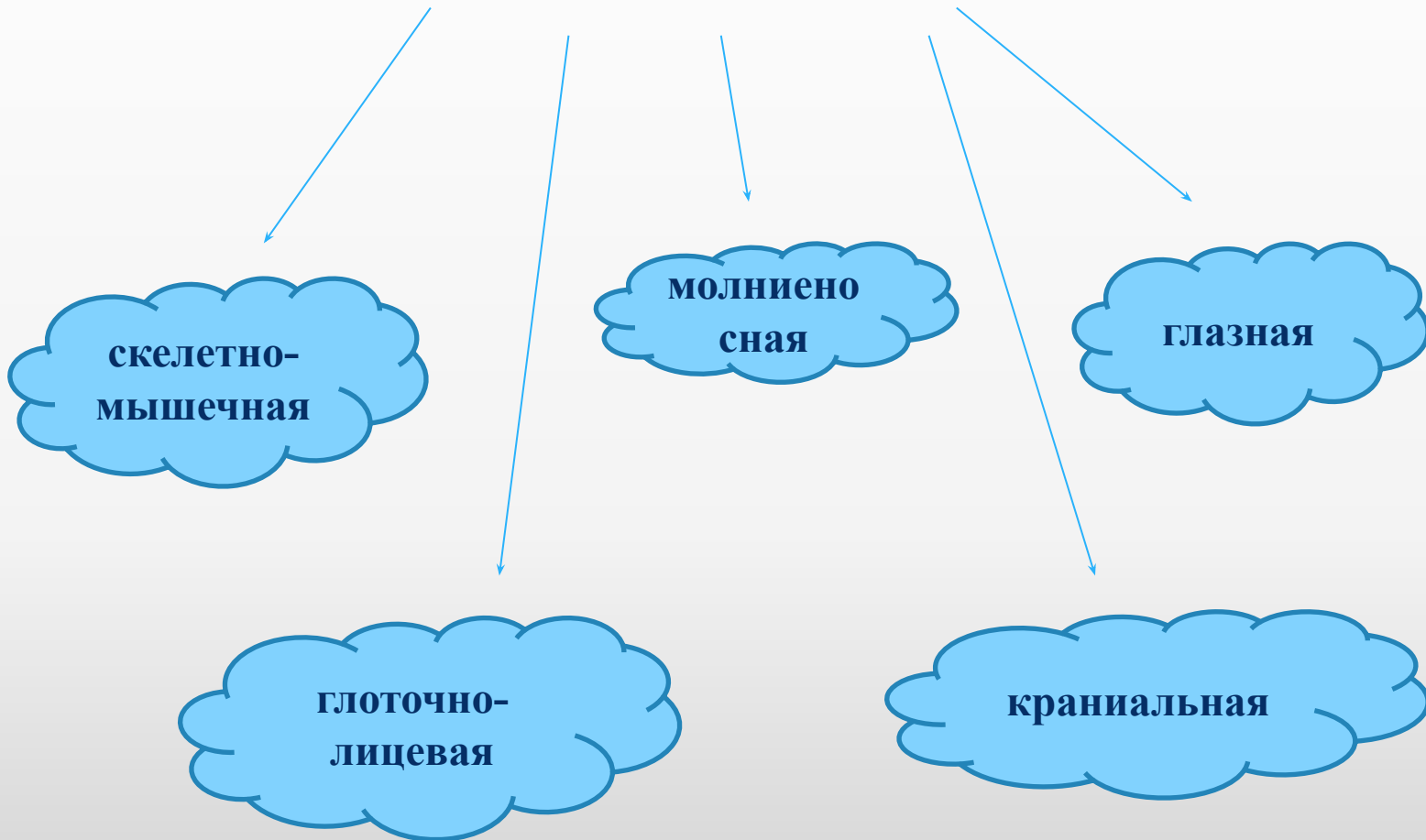


КЛАССИФИКАЦИЯ

- Неонатальная миастения ;
- Ювениальная (врожденная , ранняя детская, юношеская);
- Миастения взрослых .



ФОРМЫ МИАСТЕНИИ ВЗРОСЛЫХ:





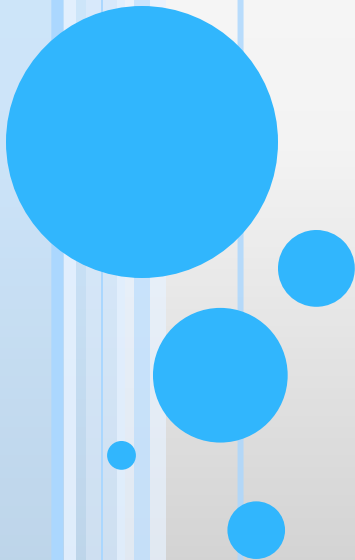


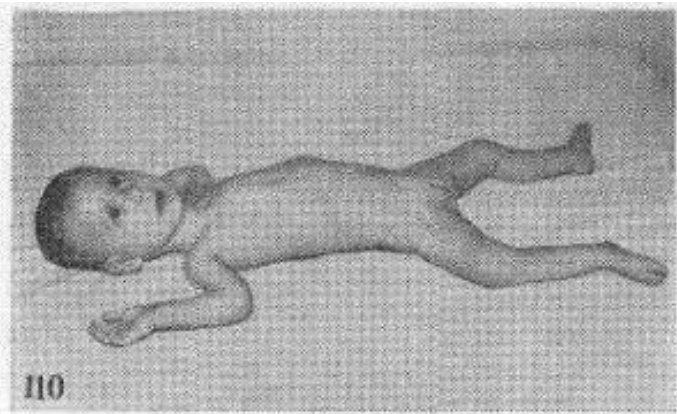
СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ

**-ХАР-СЯ ДЕГЕНЕРАЦИЕЙ ДВИГАТЕЛЬНЫХ НЕЙРОНОВ
ПЕРЕДНИХ РОГОВ СПИННОГО МОЗГА.**

Типы:

- **I типа (болезнь Верднига-Гоффмана);**
- **II типа (спинальная амиотрофия детского возраста);**
- **III типа (болезнь Кугельберга-Веландер);**
- **IV типа (взрослая)**





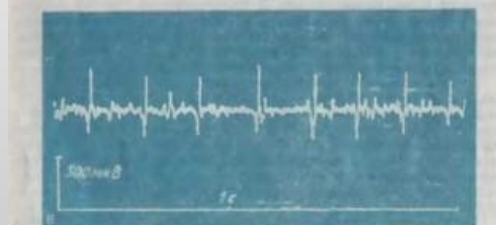
110. Ребенок со спинальной амиотрофией Верднига—Гоффманна. По-за лягушки. Ограничение объема активных движений



А



Б



Амиотрофия III типа

Электрoмиoгpамма при спинальной амиотрофии — «ритм частoкoла»



НЕВРАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ-ТУТА

- преобладают атрофические изменения мышц дистальных отделов конечностей ;
- страдают разгибатели голени, а также тыльные сгибатели стопы — стопы начинают отвисать (стопа Фридрейха);
- перонеальная походка ,развивается вальгусная установка стоп (ротация их кнаружи);
- в большинстве случаев отмечаются дистальные расстройства чувствительности по типу «перчаток» и «носков»;
- могут появляться боли и парестезии, а также снижение глубокой чувствительности;
- формирование «когтистой лапы»



ДИАГНОСТИКА

- биохимические;
- электрофизиологические;
- патоморфологические;
- ДНК-диагностика .



Спасибо за внимание!

