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

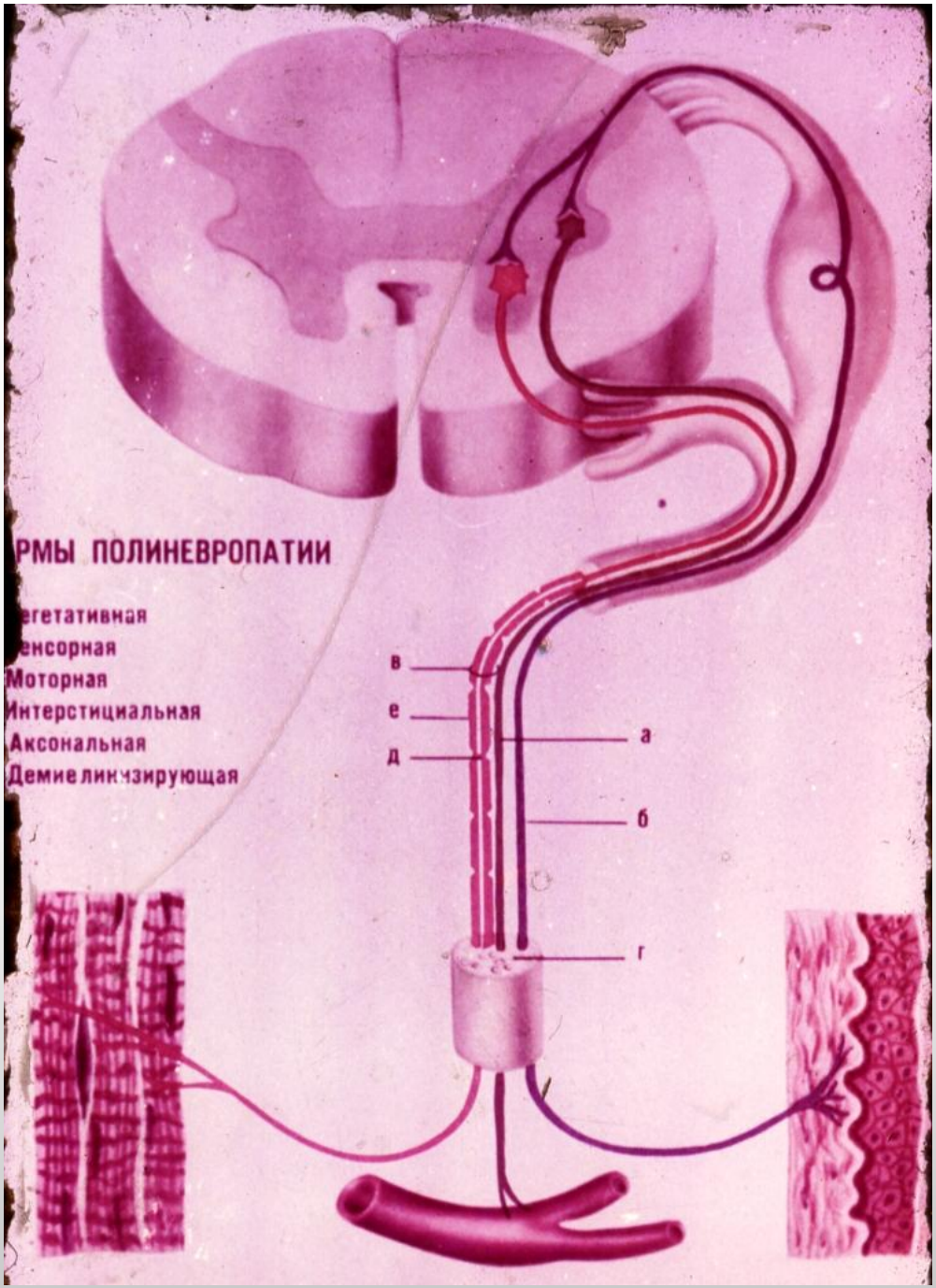
НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.

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.


РМЫ ПОЛИНЕВРОПАТИИ
егетативная
енсорная
Моторная
Интерстициальная
Аксональная
Демиелинизирующая
в
е
д
а
б
г

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 наследственых 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 гипорефлексия, 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:

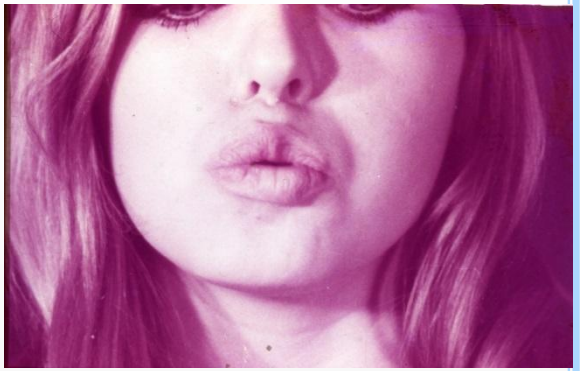
- при ПМД Дюшенна- дефект гена, отвечающего за синтез структурного мышечного белка- дистрофина;
- при ПМД Беккера-Кинера- дистрофин качественно изменен.

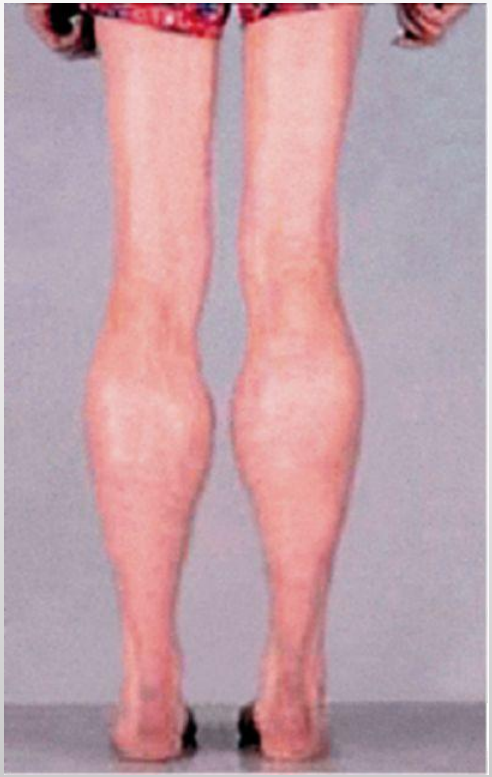
КЛИНИКА

- «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

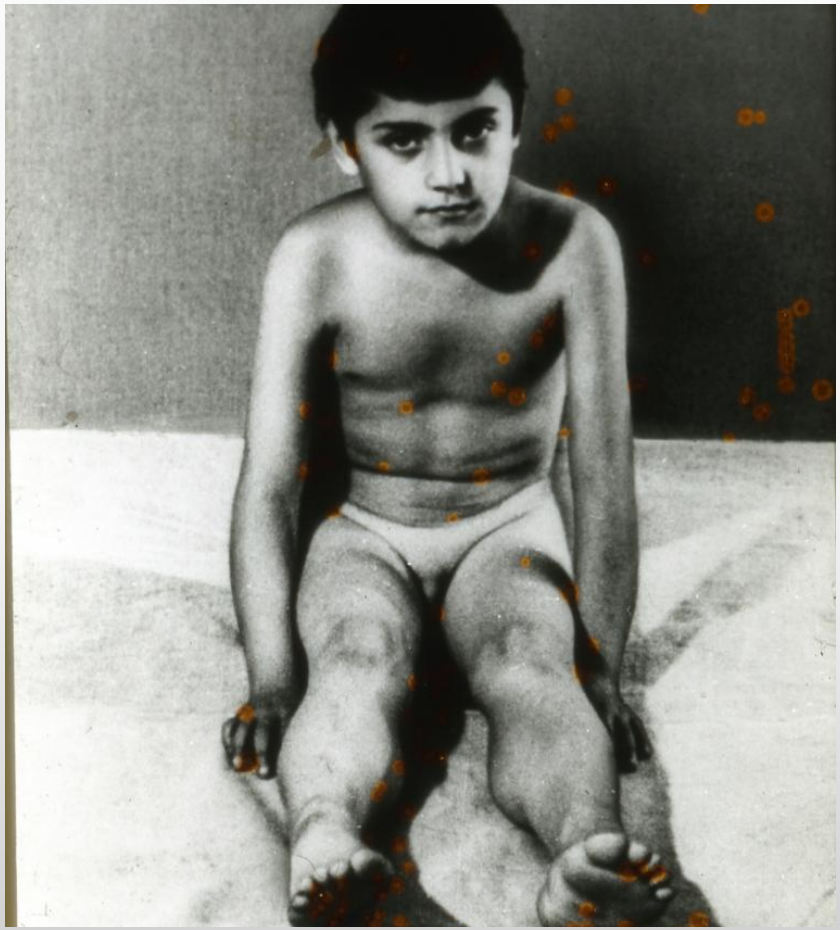


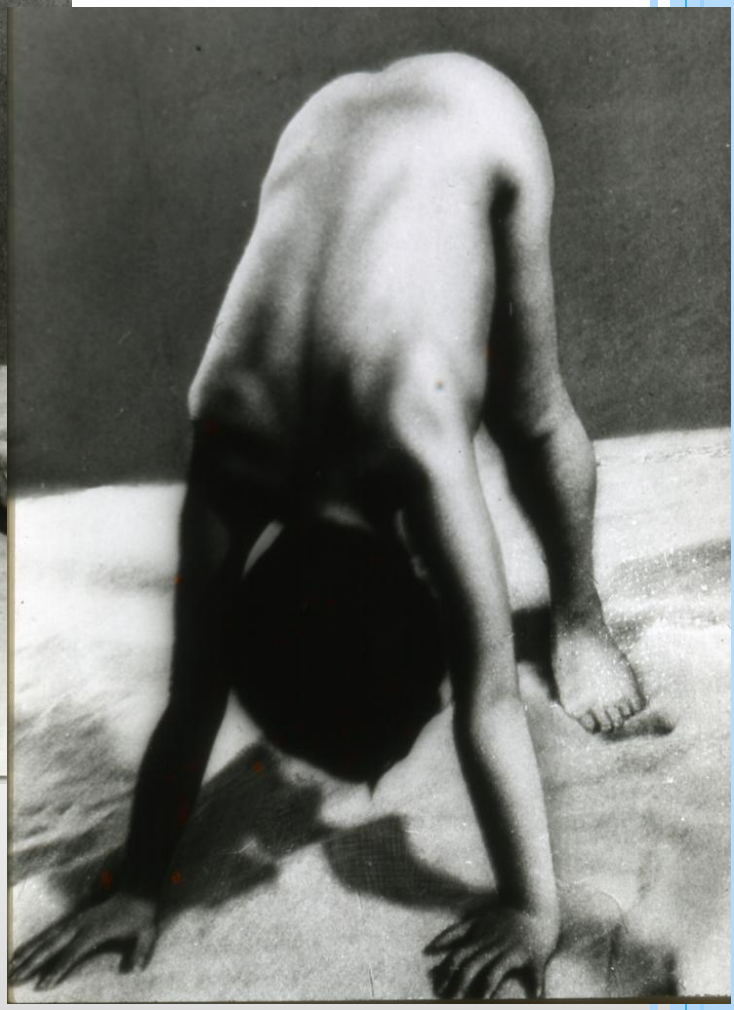


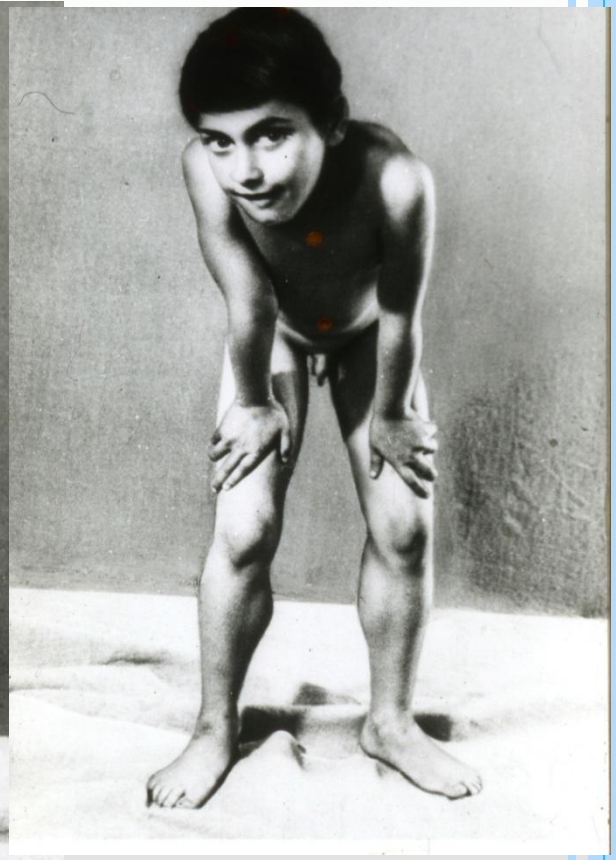
КЛИНИКА

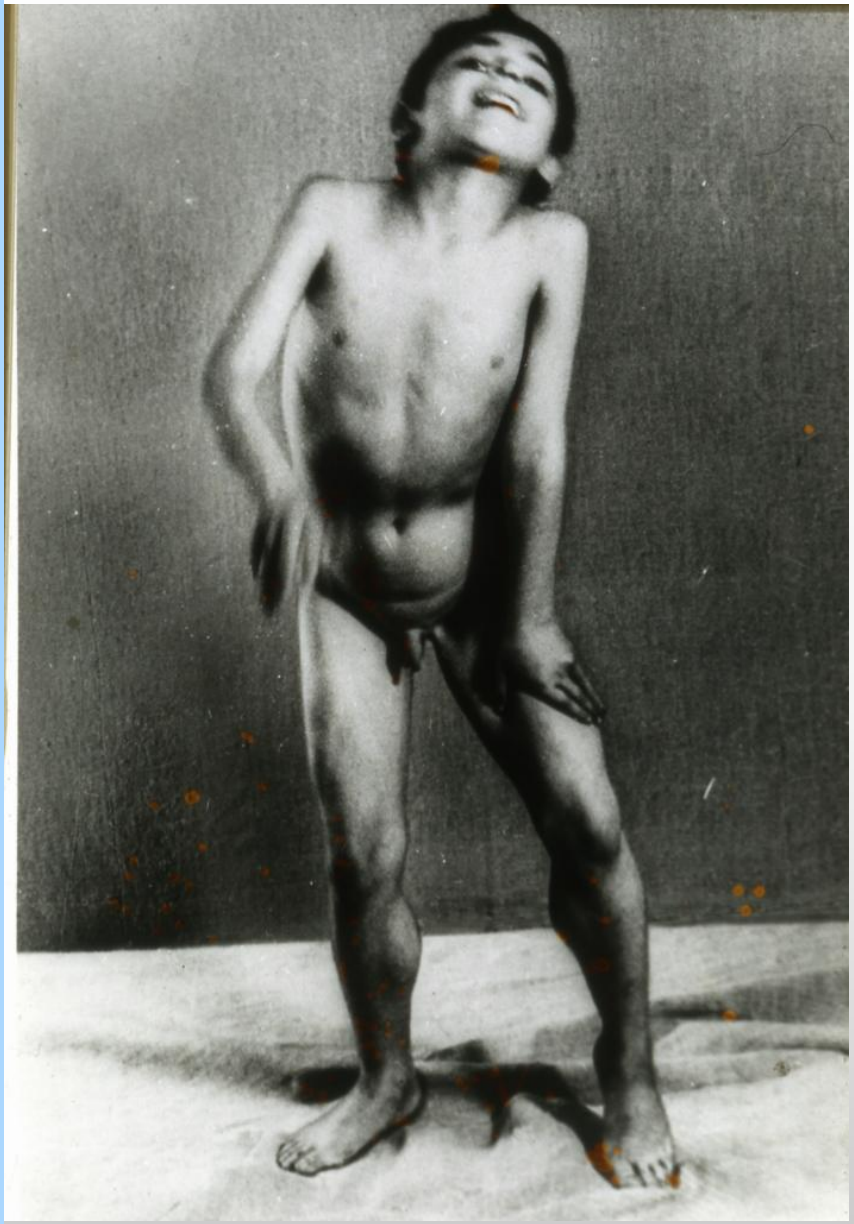
- «лягушачий живот»- низкий тонус и гипотрофия мышц живота ;
- лицо «сфинкса»- слабость и гипотрофия мыщц лица – «застывание», отсутствие мимики ,рот полуоткрыт, поперечная улыбка;
- Синдром «вялого ребенка» - резкая гипотрофия и гипотония мышщ и др.

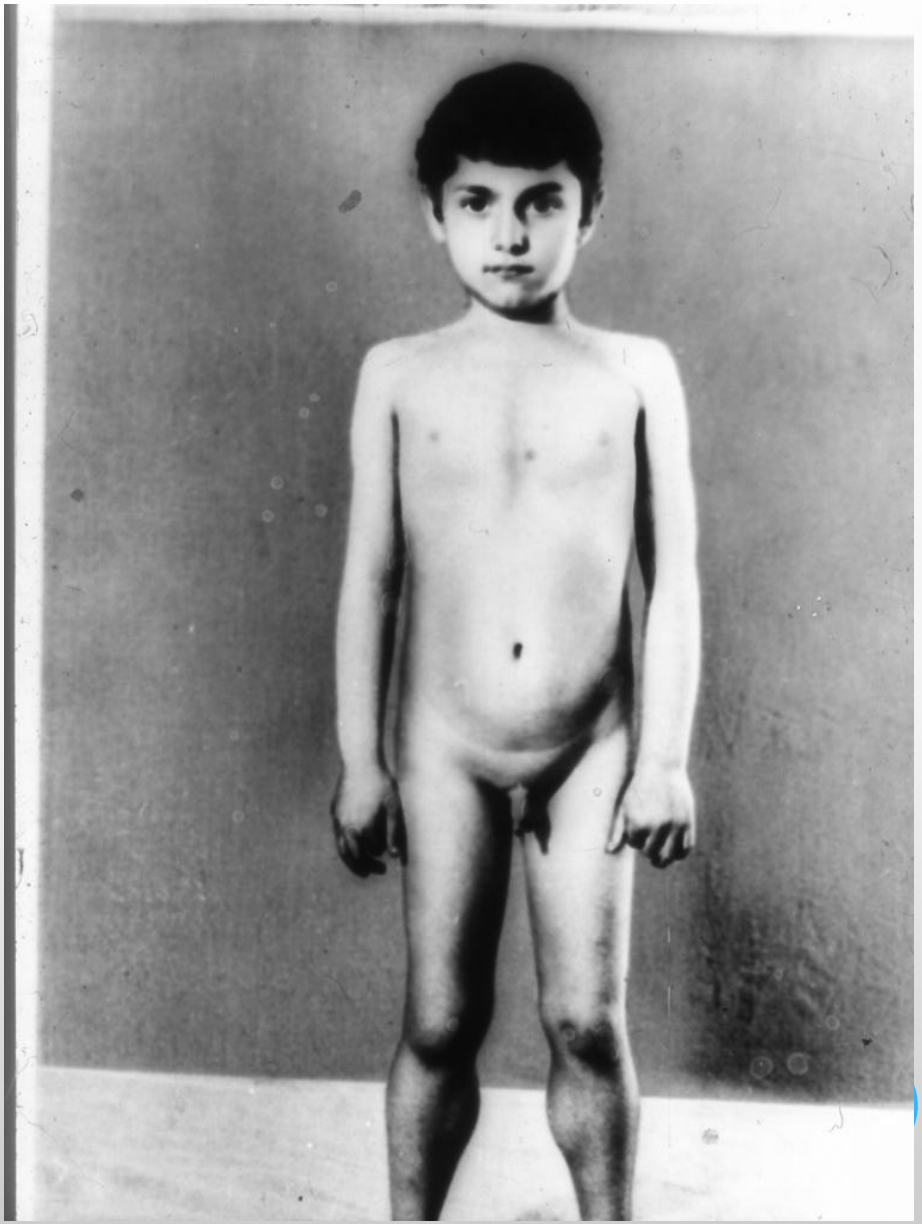
Симптом вставания «лесенкой»



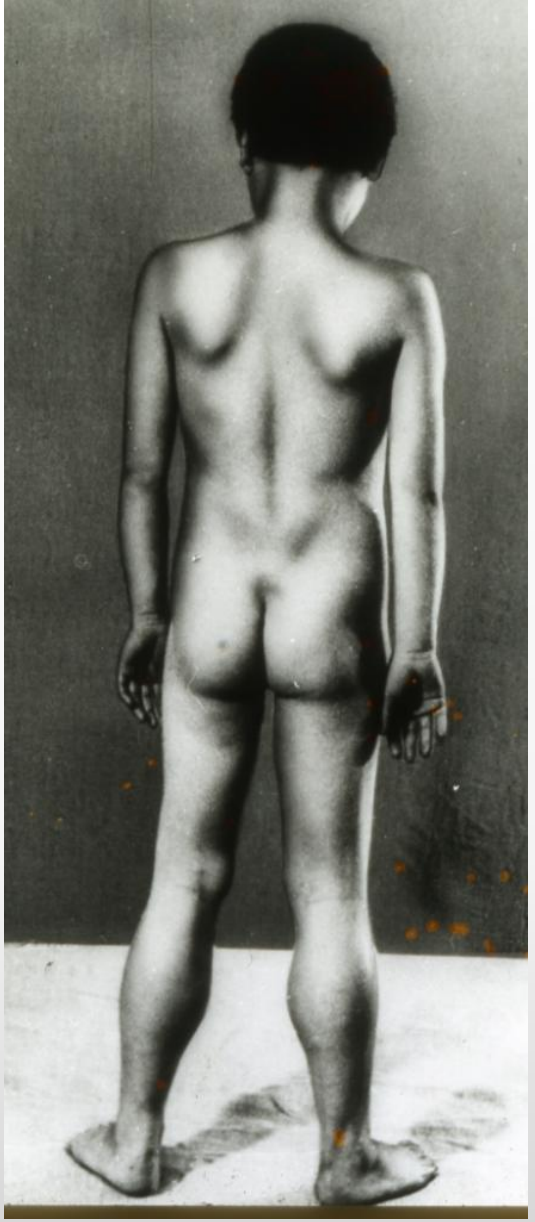








«кифосколиоз»



«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

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 ф 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 : увиличение 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%)
- Гемианопсия(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

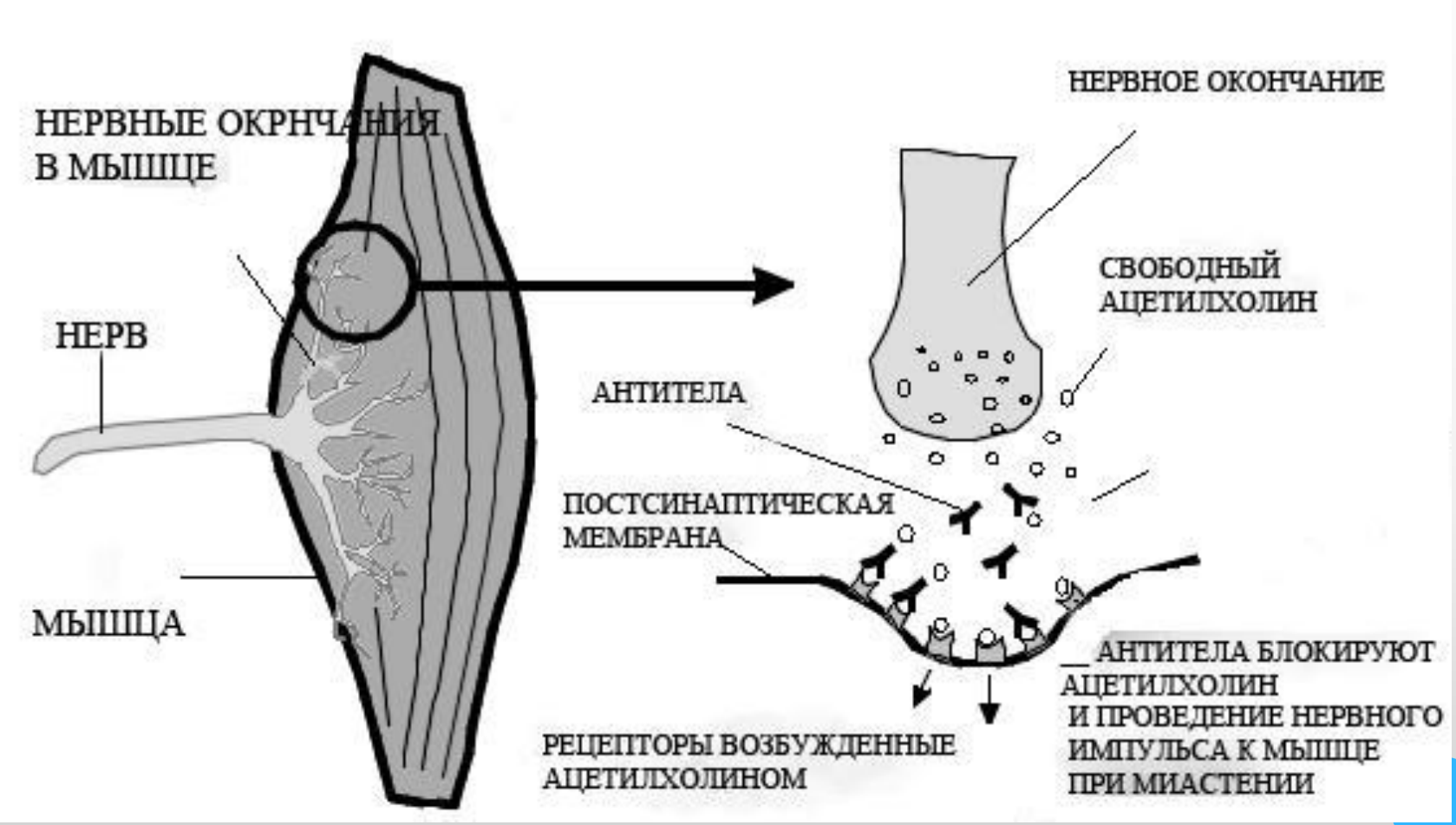
- симптом мышечного валика- при ударе молоточком по мышце на месте удара некоторое время сохраняется ямка или валик;
- ложный симптом Грефе;
- феномен приседания- больной при приседании становится на носки ;
- феномен миотонического спазма разгибателей;
- симптом возвышения большого пальца ;
- перонеальная походка (дистрофическая миотония) и др.

Steppage gait with foot drop

Миастении

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

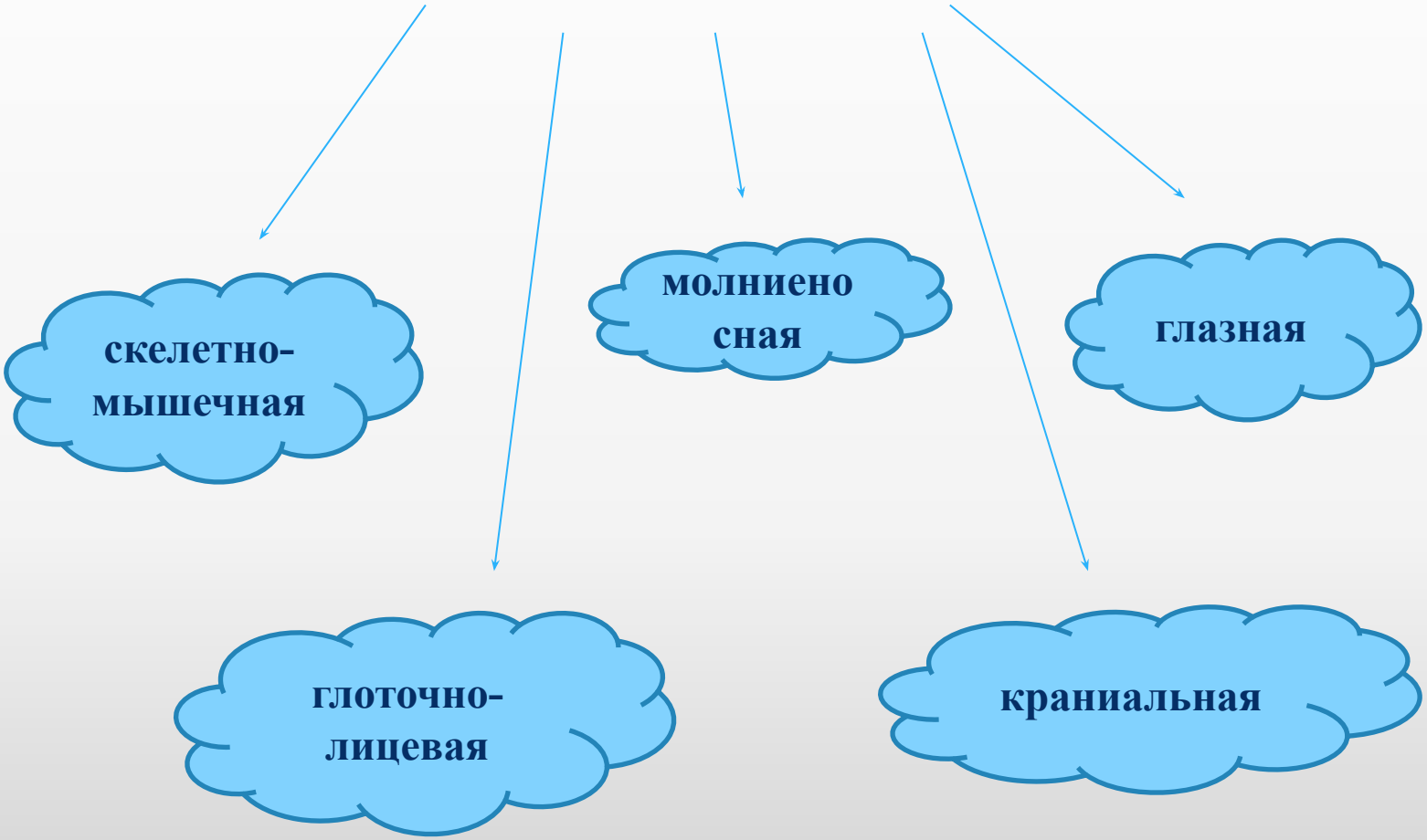
Этиология и патогенез



Классификация

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

Формы миастении взрослых:



Спинальная амиотрофия

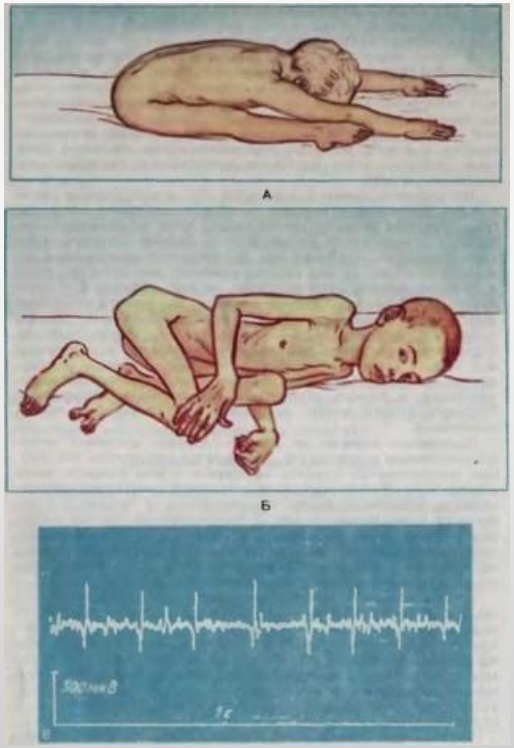
-хар-ся дегенерацией двигательных нейронов передних рогов спинного мозга.

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. Поза лягушки. Ограничение объема активных движений

Амиотрофия III типа



Электромиограмма при спинальной амиотрофии — «ритм частокола»

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!