

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

# **НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.**

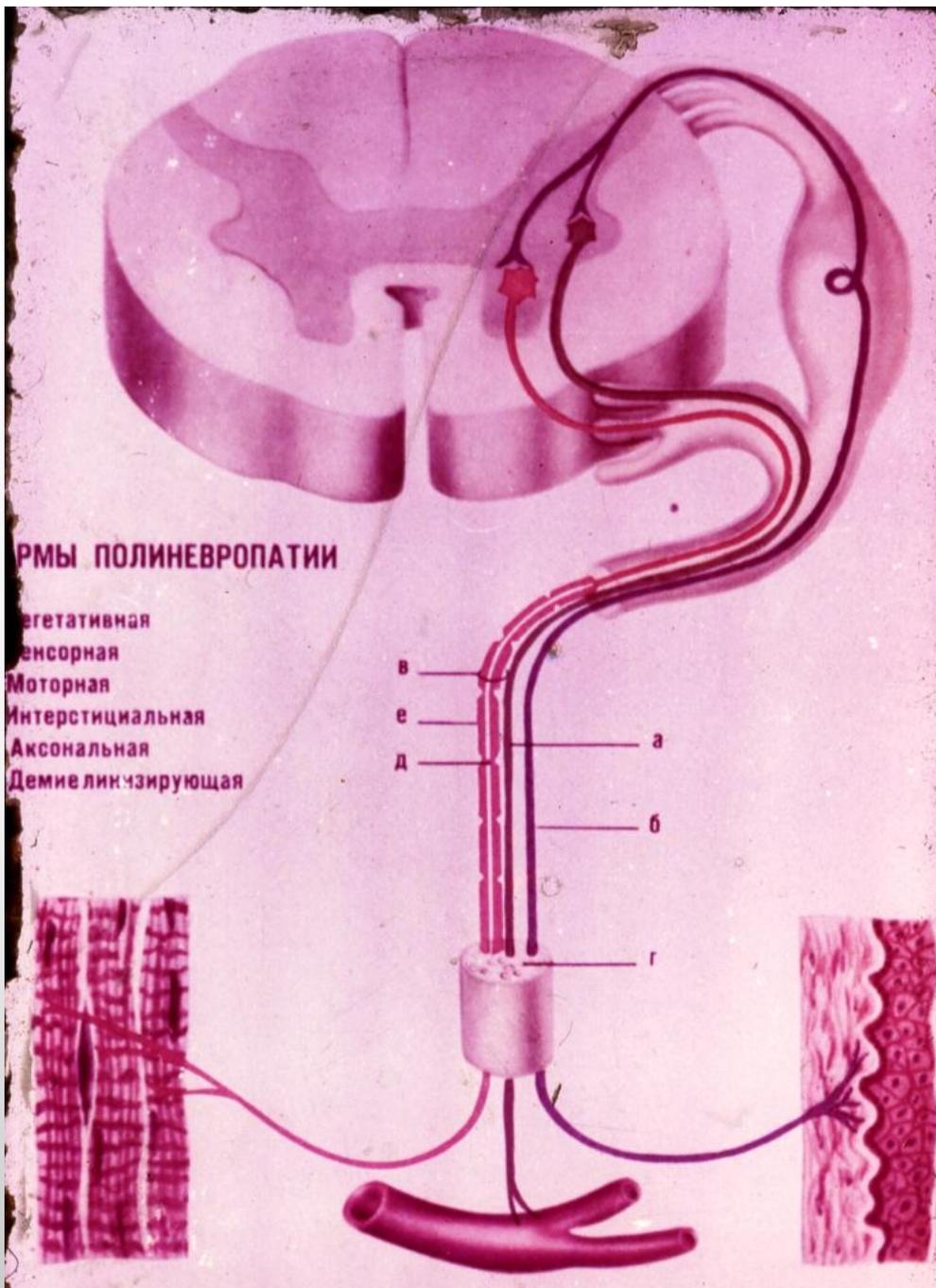
**Выполнила:  
студентка 4 курса 5  
группы  
педиатрического  
факультета  
Сотникова А.Г.**

**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.





# 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 гипорerefлексия, переходящая в ареффлексию;
  - 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.

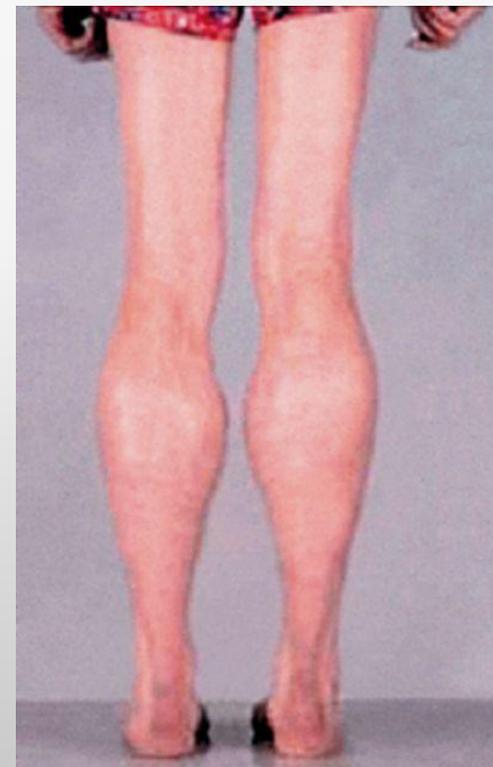
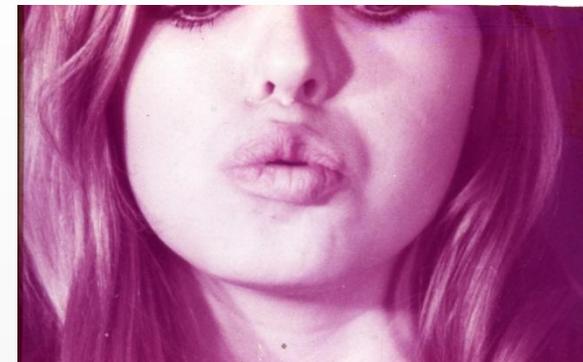
У больных ПМД выявляется врожденный структурный дефект мышечной ткани:

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



# КЛИНИКА

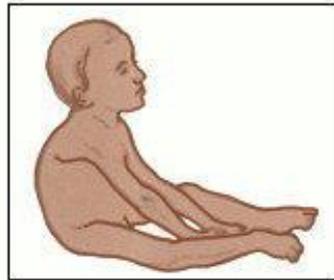
- ❑ «Утиная походка» – пациент при ходьбе «переваливается» с ноги на ногу из-за слабости ягодичных мышц;
- ❑ псевдогипертрофии «икры гнома» –из-за жировой инфильтрации мышц, мышцы плотные, но сила их снижена;
- ❑ «осиная талия»- перетяжка туловища в связи с атрофией прямых и косых мышц живота при сохранности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



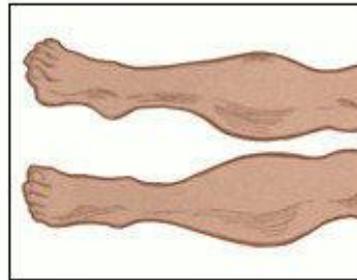
# КЛИНИКА

- ❑ «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.

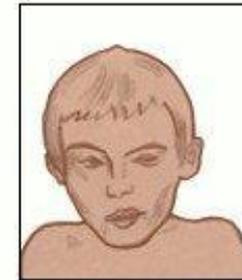
## Форма Дюшенна



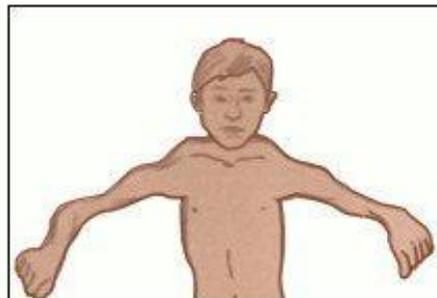
Мышечная гипотония



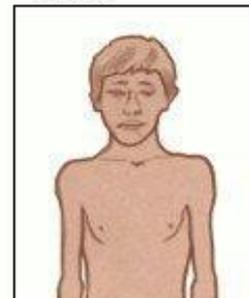
Псевдогипертрофия икроножных мышц



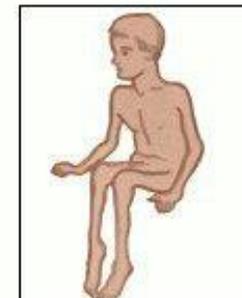
Снижение интеллекта



Форма Ландузи-Жеренина

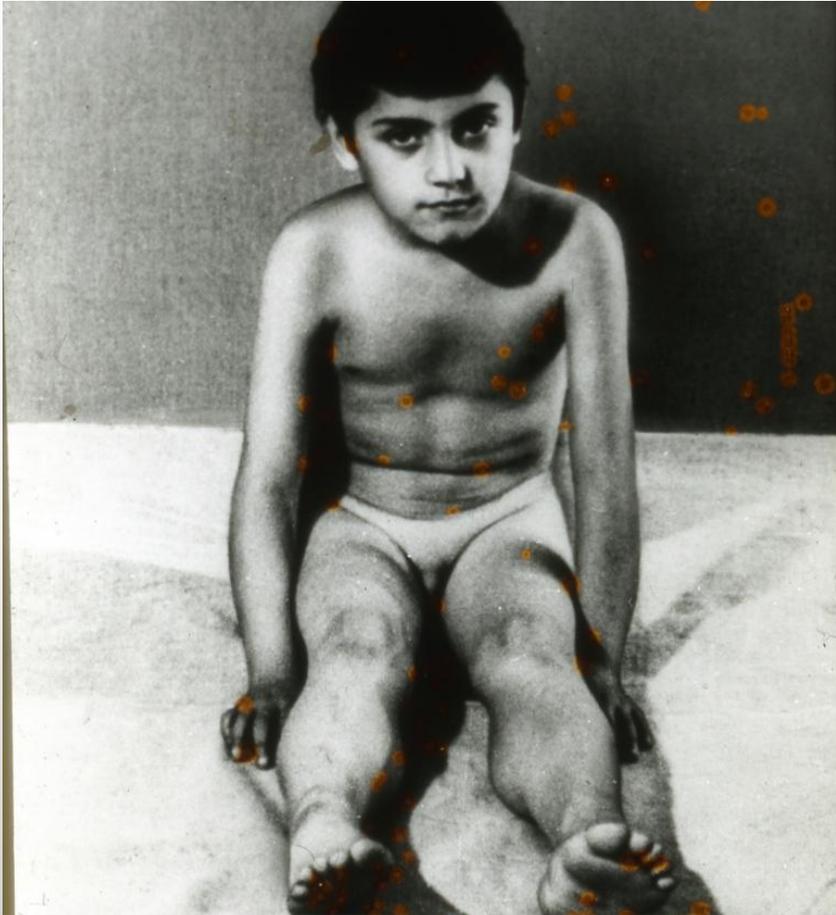


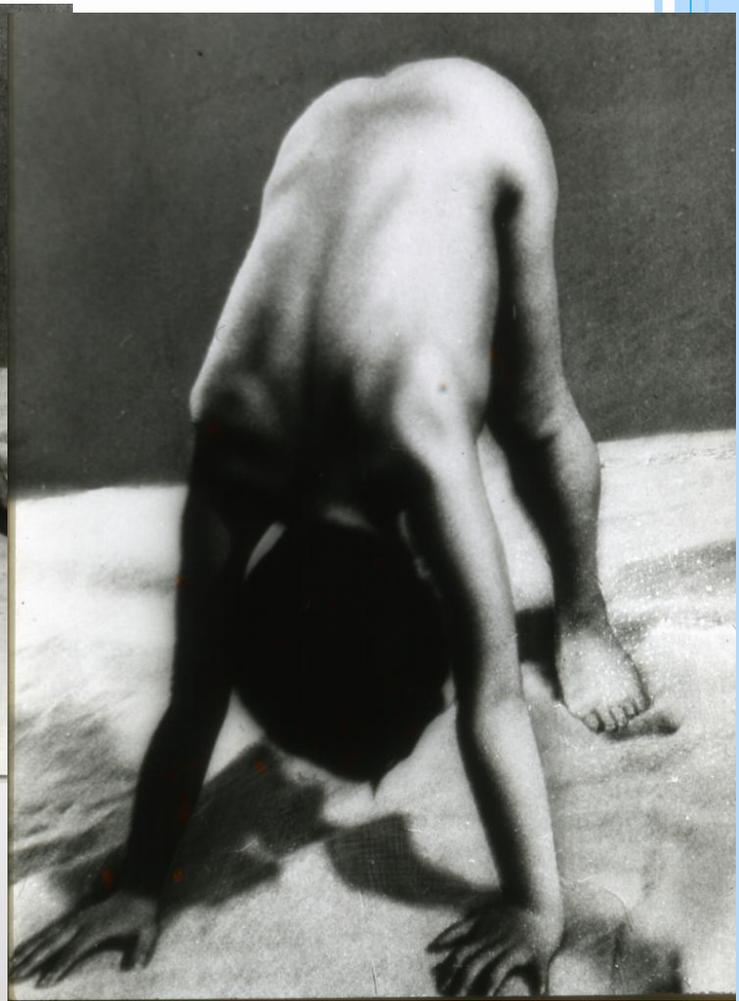
Офтальмоплегическая форма



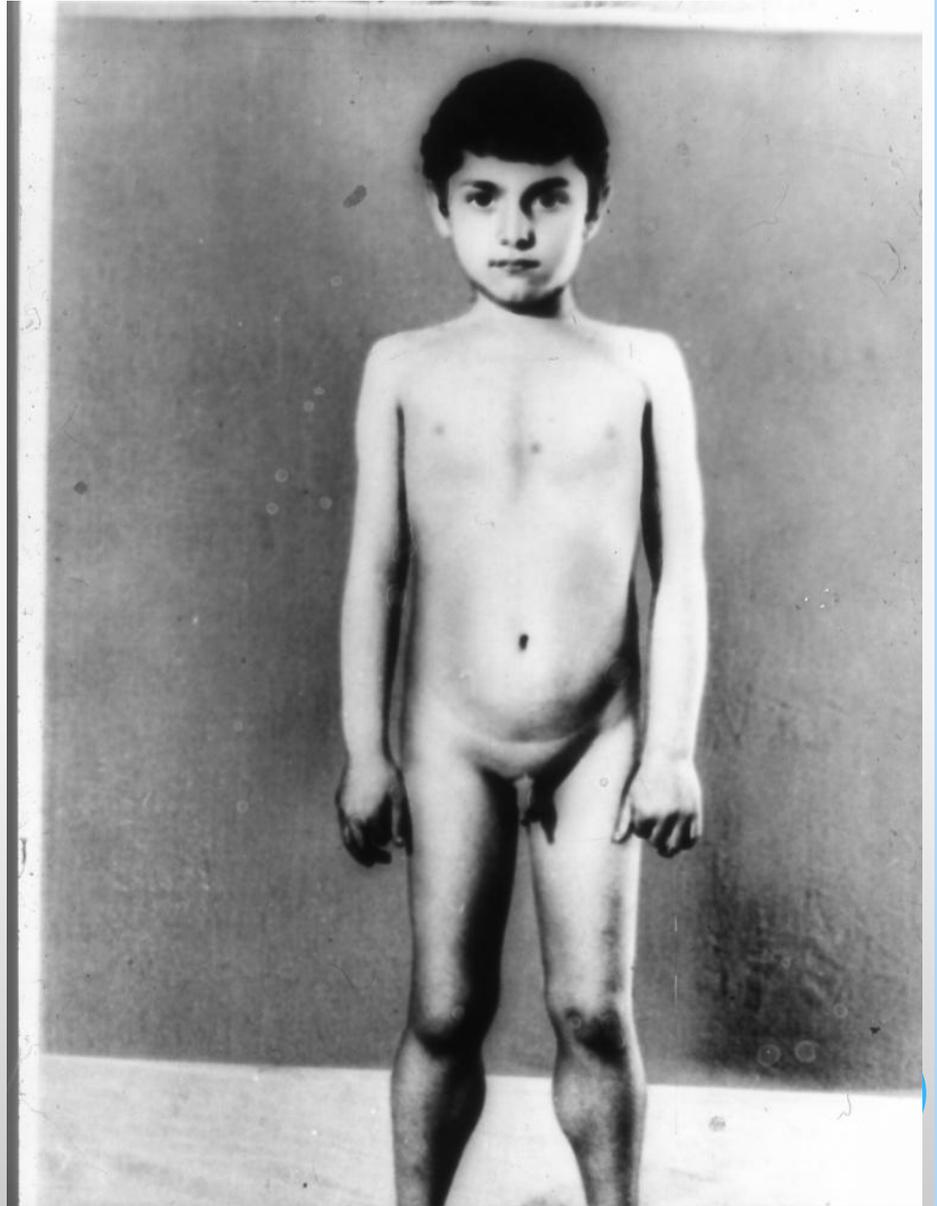
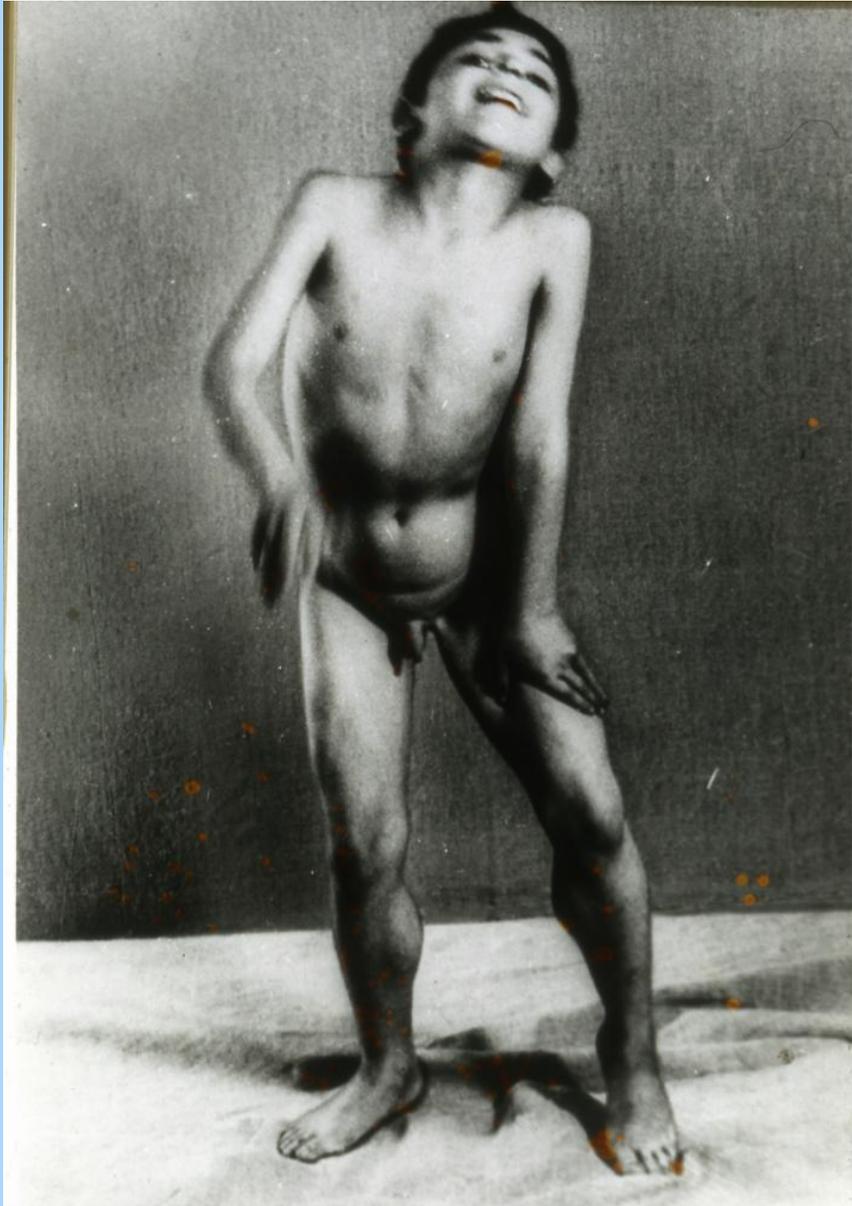
Дистальная форма

Симптом вставания  
«лесенкой»



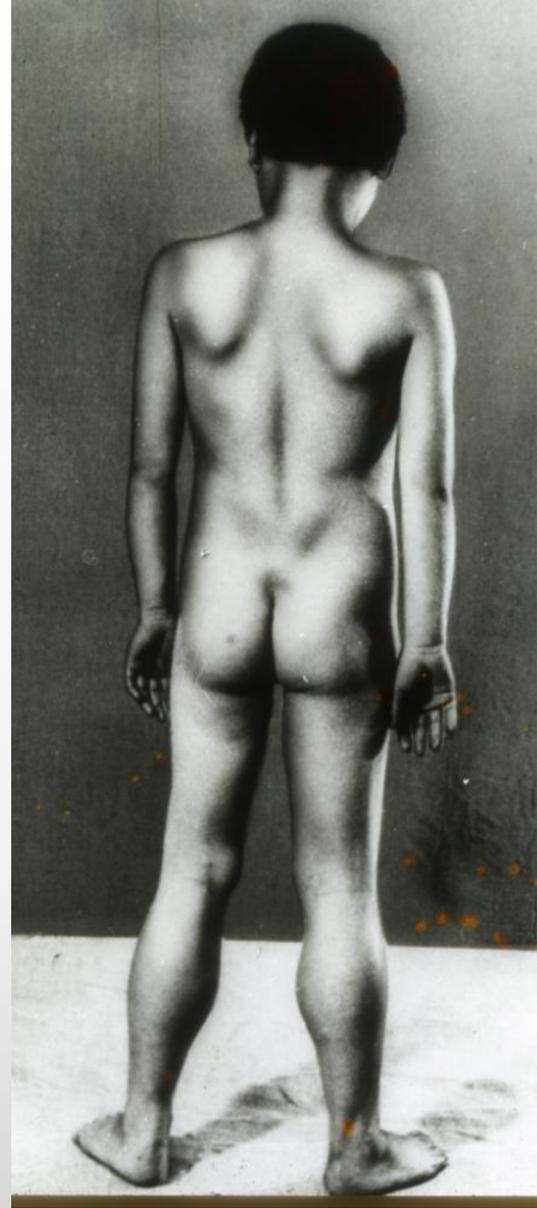








«кифосколиоз»



«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»).



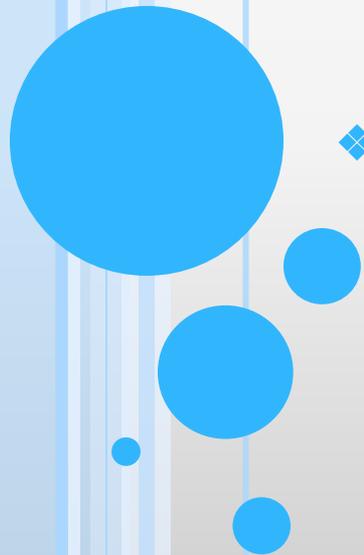
## НЕДОСТАТОК МИОФОСФОРИЛАЗЫ.

- 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:

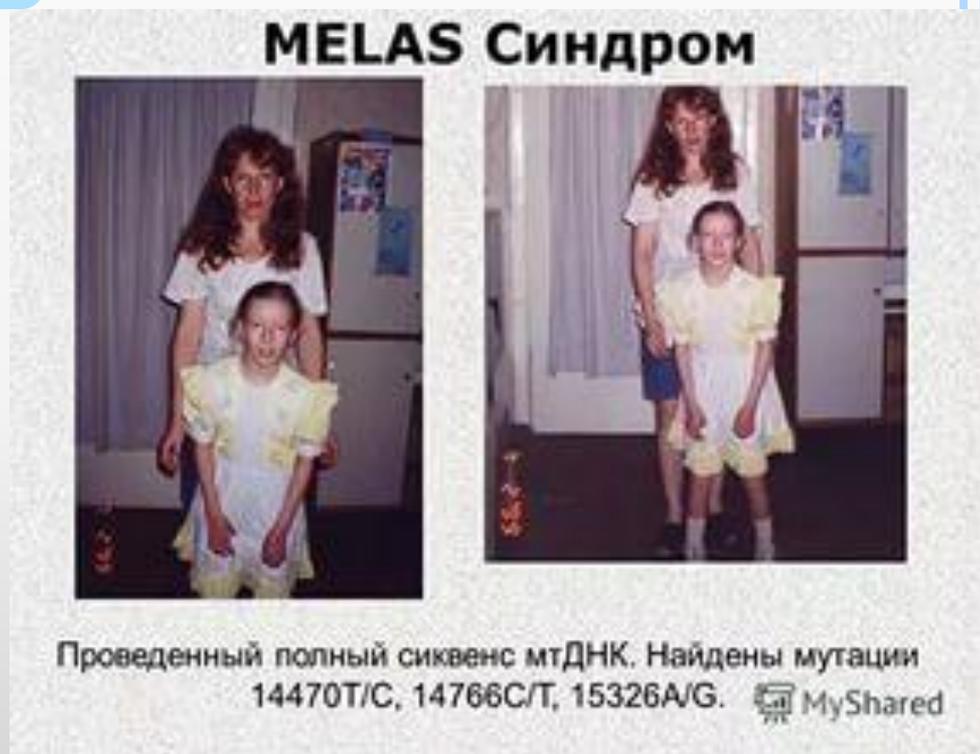
- Нормальное раннее развитие (90%)
- Деменция (90%)
- Слабость мышц конечностей (89%)
- Гемипарез ( 83%)
- Низкорослость (82%)
- Гемиянопсия(79%)
- Головная боль, тошнота , рвота (77%)



# 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.



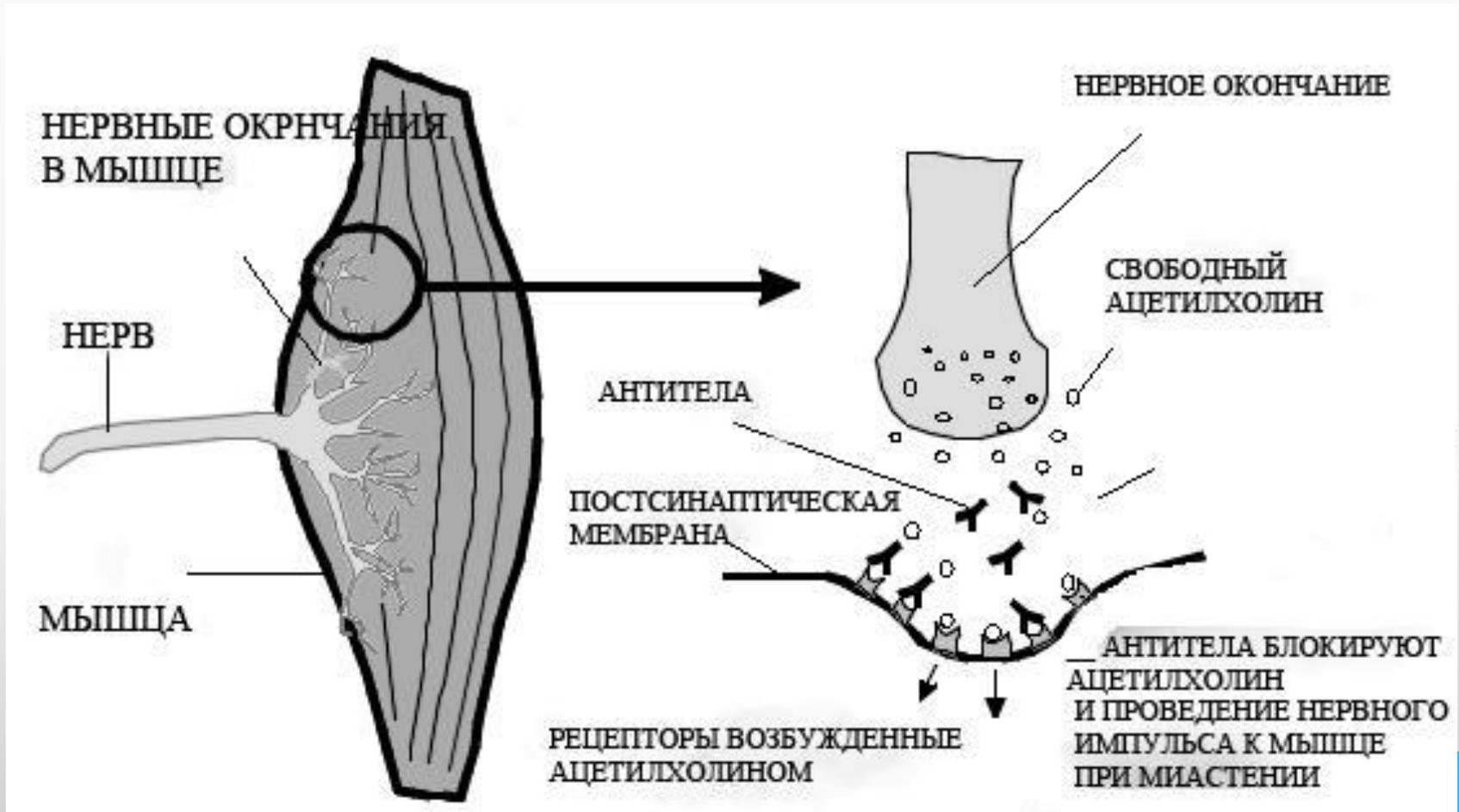
Steppage gait with foot drop



# МИАСТЕНИИ

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

# Этиология и патогенез

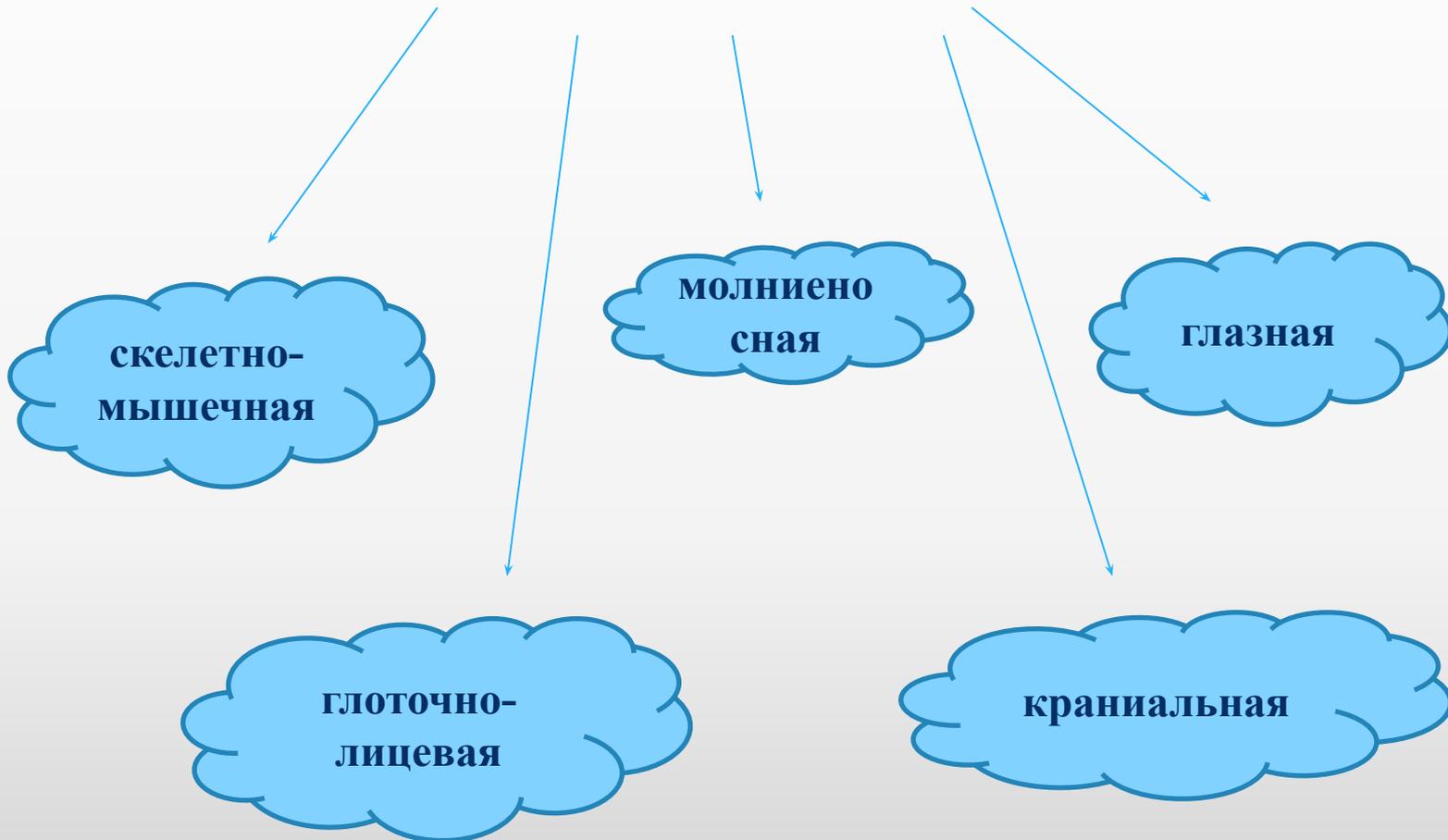


# КЛАССИФИКАЦИЯ

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



# ФОРМЫ МИАСТЕНИИ ВЗРОСЛЫХ:





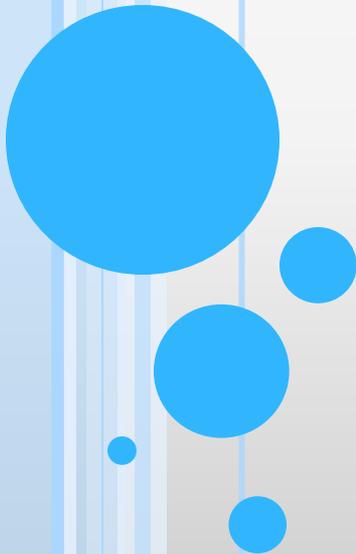


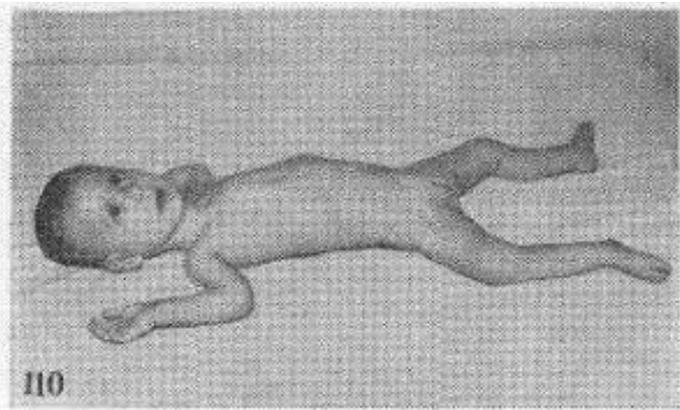
# **СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ**

**-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)**





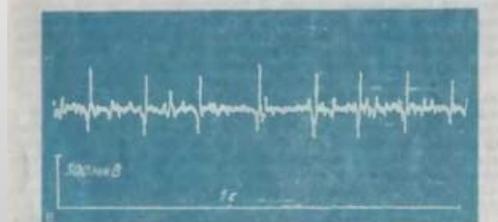
110. Ребенок со спинальной амиотрофией Верднига—Гоффманна. По-за лягушки. Ограничение объема активных движений



А



Б



Амиотрофия III типа

Электрмиограмма при спинальной амиотрофии — «ритм частогокола»



# 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!**

