

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНО- МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМЫ. ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ.

Подготовил: Өтемисов А.Ө.

652 гр. ВОП

Приняла: Кожаканова С.Т.



# ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- Нервно-мышечные заболевания – болезни с поражением нейронов, их аксонов, синапсов или самих мышц
- Болезнь мышечной единицы

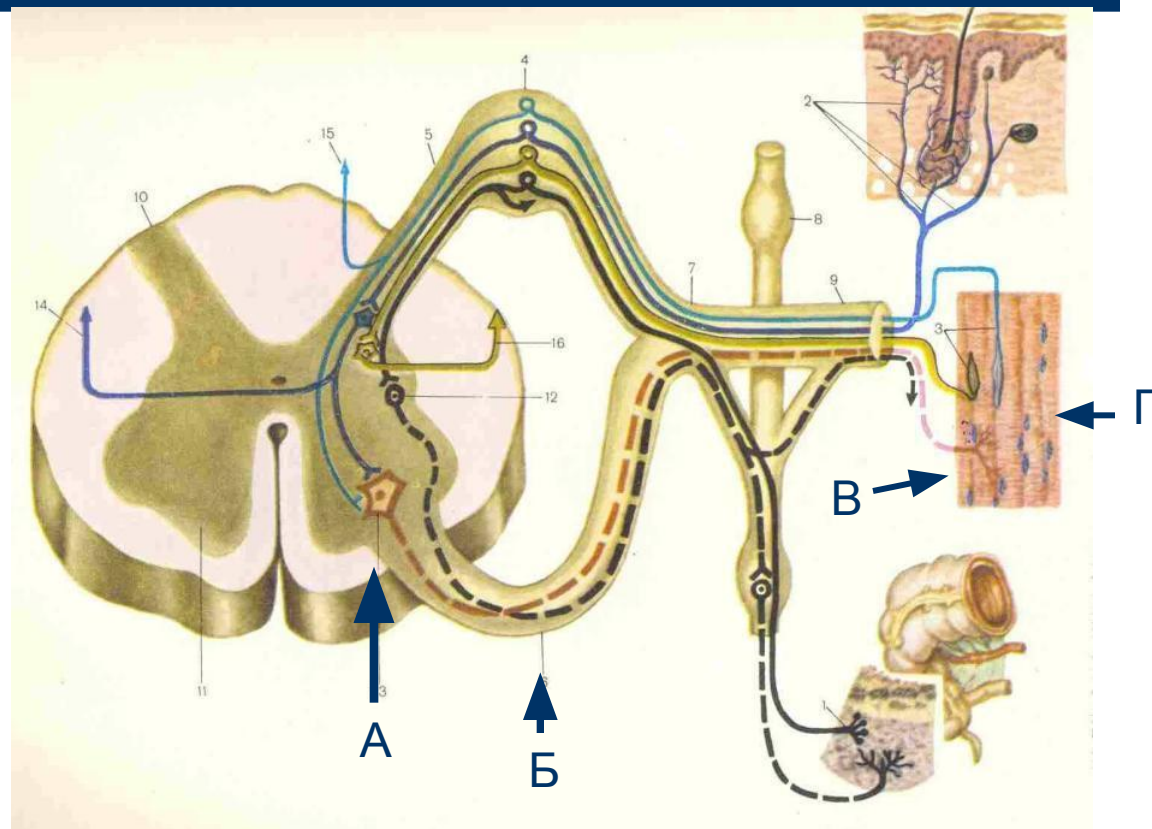
# ПРИЗНАКИ ПОРАЖЕНИЯ

- Гипотония
- Гипорerefлексия
- Гипотрофия

# КРУГ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- Наследственные заболевания
- Инфекционные
- Воспалительные
- Паранеопластические
- При соматических заболеваниях
- При эндокринных заболеваниях и др.

# НЕРВНО-МЫШЕЧНАЯ ЕДИНИЦА



# КЛАССИФИКАЦИЯ

- А** Заболевания, связанные с поражением **передних рогов** спинного мозга
- Б** Болезни, связанные с поражением **периферических нервов**
- В** Заболевания, связанные с поражением **нервно-мышечного синапса**
- Г** Заболевания **самих мышц**

# ПОРАЖЕНИЕ ПЕРЕДНЕГО РОГА

- Только двигательные нарушения  
+ фасцикуляции
- Отсутствуют чувствительные нарушения

# ПОРАЖЕНИЕ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ

- Дистальные парезы (кисти, стопы)

В подавляющем большинстве случаев

- + расстройства чувствительности
- + вегетативные расстройства



# БОЛЕЗНИ СИНАПСА

- Патологическая мышечная утомляемость

# МЫШЕЧНОЕ ПОРАЖЕНИЕ

- Преимущественное поражение проксимальных отделов конечностей (тазовый, плечевой пояс)
- Отсутствуют чувствительные нарушения

# ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ МЕТОДЫ

- ЭМГ
  - Глобальная  
(поверхностные электроды, суммарная активность)
  - Игольчатая  
(активность отдельного мышечного волокна)
- Скорость проведения возбуждения по нерву (и амплитуда ответа)
  - Норма = 60 м/с,
  - Демиелинизация = 40-30 м/с

# ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ МЕТОДЫ

- Исследование ферментов крови
  - ↑ КФК - креатинфосфокиназа
  - ↑ ЛДГ – лактатдегидрогеназа
- Исследование электролитов крови
  - $K^*$ ,  $Na^*$ ,  $Ca^{**}$

# ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ МЕТОДЫ

- Биопсия мышц (гистохимическое исследование)
- Составление родословных таблиц

# БОЛЕЗНИ ПЕРЕДНЕГО РОГА

- **Инфекционные**
- Клещевой энцефалит
- Полиомиелит (болезнь Гейне-Медина)-  
эпидемический детский паралич  
вирусной этиологии
- Полиомиелитоподобные заболевания

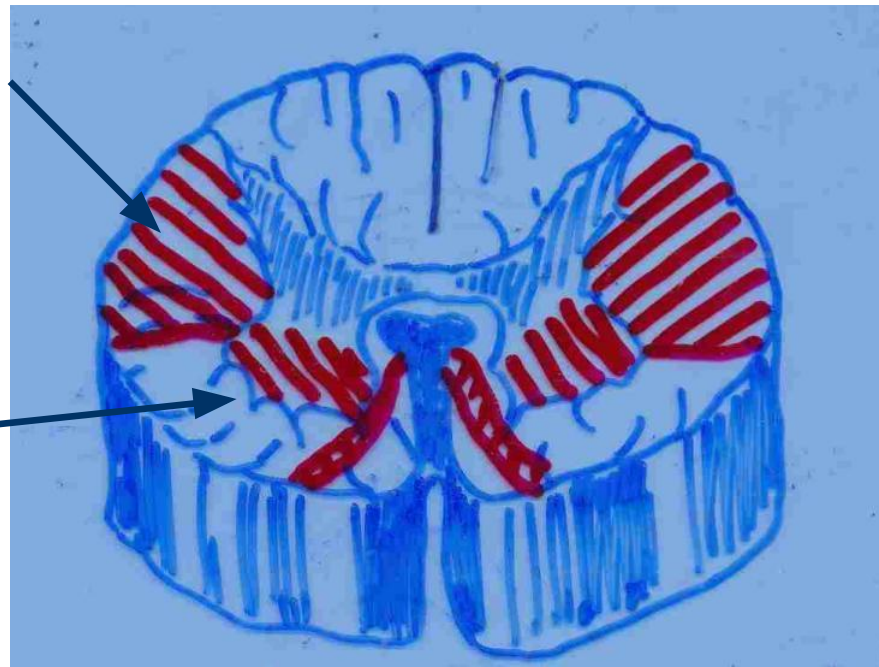
# БОЛЕЗНИ ПЕРЕДНЕГО РОГА

- **Дегенеративные заболевания**
- Боковой амиотрофический склероз (БАС) – болезнь Шарко
- дегенерация боковых столбов
- поражение переднего рога

# БОКОВОЙ АМИОТРОФИЧЕСКИЙ СКЛЕРОЗ

Пирамидный путь

Передний рог





# УРОВНИ ПОРАЖЕНИЯ ПРИ БАС

- Шейное утолщение
- Поясничное утолщение
- Бульбарный отдел ствола головного мозга

# КЛИНИКА БАС

- Смешанные парезы в руках и/или ногах:
  - признаки вовлечения переднего рога (фасцикуляции, атрофии)
  - признаки поражения кортикоспинальных путей (высокие рефлексy)
- Смешанный бульбарный и псевдобульбарный синдром (фибрилляции, атрофия мышц языка, признаки поражения кортикобульбарных путей)

# ТЕЧЕНИЕ БАС

- Течение хроническое или подострое
- Варианты течения:  
как правило, восходящее, но может быть  
начало с бульбарного отдела
- Гибель больных – через 1,5 – 2 года

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ - СПИНАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ

- Ранняя детская форма Вернига-Гофманна
- Юношеская форма Кугельберга-Веландер
- Бульбо-спинальная амиотрофия Кеннеди

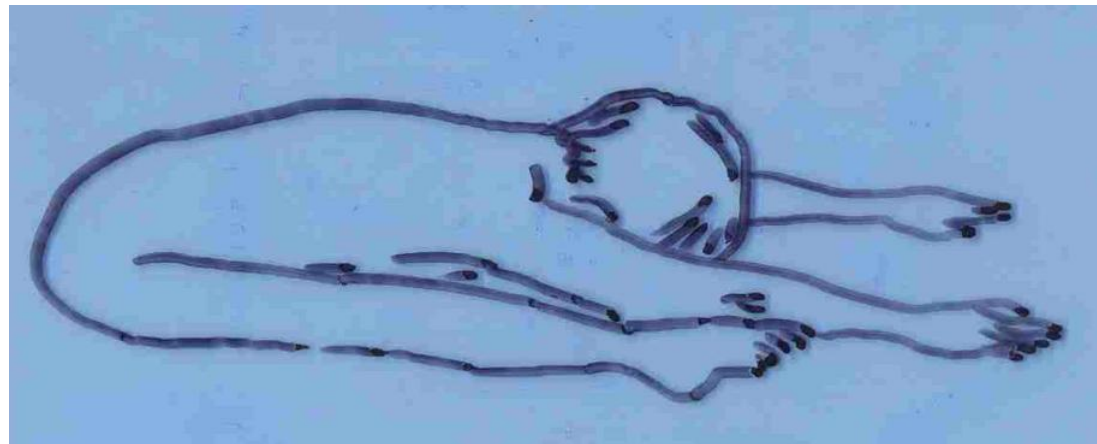
# РАННЯЯ ДЕТСКАЯ ФОРМА ВЕРНИГА - ГОФМАННА

- Описана в 1891 году
- Острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия
- Тип наследования – аутосомно-рецессивный
- Течение - злокачественное

# КЛИНИКА СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ВЕРНИГА-ГОФМАННА

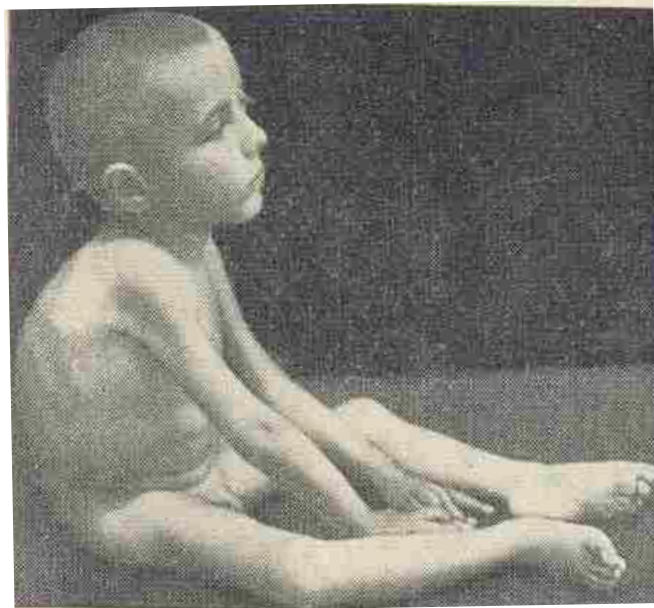
- Период внутриутробного развития – отсутствие или **слабое шевеление плода** у 1/3 матерей
- При рождении – «**вялый ребенок**»
- В 3-4 мес.- явные парезы с гипотонией и арефлексией, **ребенок складывается пополам**
- Характерен бульбарный синдром с фибрилляциями в языке
- 1,5 - 2 года – дети умирают от слабости дыхания, **респираторных инфекций**
- Уровень КФК **нормальный** или незначительно повышен

# КЛИНИКА СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ВЕРНИГА-ГОФМАННА



«вялый ребенок»

# КЛИНИКА СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ВЕРНИГА-ГОФМАННА



Мышечная гипотония

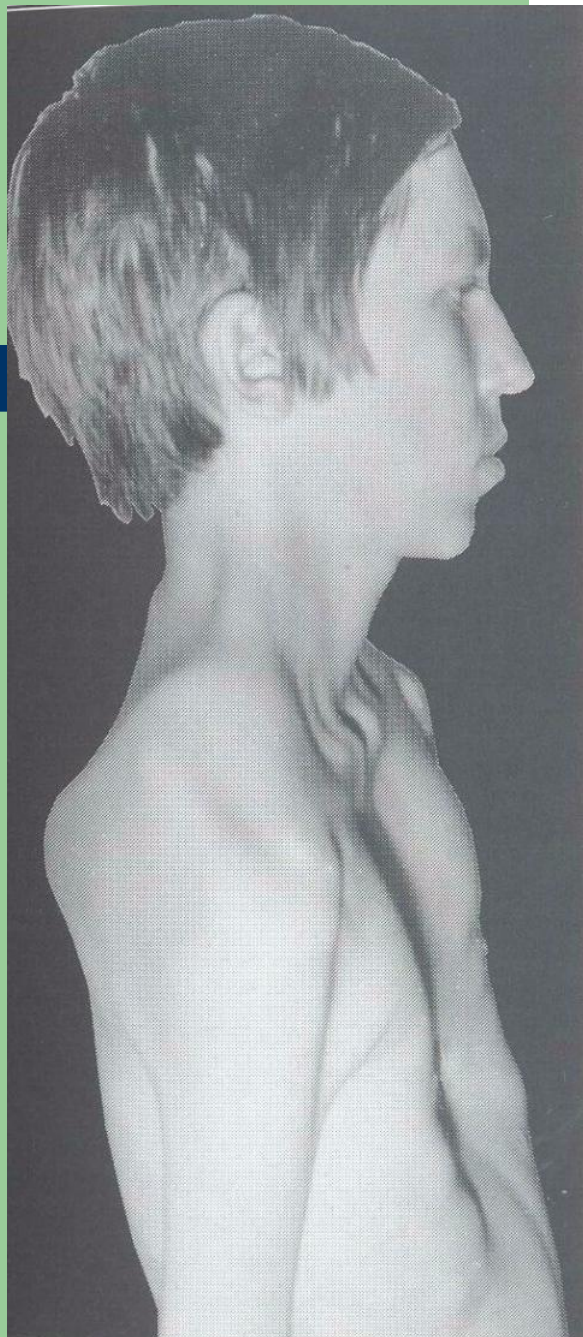


# ЮНОШЕСКАЯ ФОРМА КУГЕЛЬБЕРГА - ВЕЛАНДЕР

- Описана в 1956 году
- Течение доброкачественное
- Тип наследования – аутосомно-рецессивный

# КЛИНИКА СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ КУГЕЛЬБЕРГА-ВЕЛАНДЕР

- Начало заболевания в 2 -15 лет (в среднем в 5 лет)
- Очень **медленное прогрессирование**
- Проксимальные мышечные атрофии рук и ног с распространенными **фасцикуляциями**
- Характерны **псевдогипертрофии**
- Уровень **КФК повышен (↑)** умеренно
- Больные сохраняют способность к самообслуживанию, работоспособность



# СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

Тяжелая атрофия  
мышц плечевого пояса

# БУЛЬБО-СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ КЕННЕДИ

- Описана в 1968 году
- Доброкачественное течение
- Тип наследования – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Болеют только мужчины

# СЦЕПЛЕННОЕ С Х-ХРОМОСОМОЙ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Мать-носитель

$Xx$



Здоровый отец

$XY$



$XY$



Здоровый  
мужчина

$Xx$



Здоровая  
женщина

$xY$



Больной  
мужчина

$Xx$



Женщина-  
носитель

# КЛИНИКА БУЛЬБО-СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ КЕННЕДИ

- Начало в зрелом возрасте (4-я декада)
- Проксимальная слабость в руках, ногах
- **Бульбарный синдром** (через 10 лет после начала)
- Фасцикуляции (периоральная мускулатура, мимические мышцы, язык), что напоминает БАС
- **Эндокринные нарушения** (снижение потенции, атрофия яичек, аспермия, гинекомастия, сахарный диабет)
- Уровень **КФК повышен** (↑) умеренно
- Прогноз благоприятный

# БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С ПОРАЖЕНИЕМ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ

- Общие признаки:
- периферические парезы
- полиневритический тип нарушения  
чувствительности
- вегетативные нарушения
- снижение скорости проведения импульса по  
нерву

# ВИДЫ ПОЛИНЕЙРОПАТИЙ

- ❖ **Аксональные** полинейропатии:
  - при дефиците тиамина, рибофлавина
  - при отравлении мышьяком
  - лекарственные полинейропатии (нитрофуран, изониазид, пиридоксин – В 6)
- ❖ Острые и хронические **демиелинизирующие** полинейропатии:
  - синдром Гийена-Барре
  - при дифтерии
  - при отравлении свинцом



# НЕВРАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ

- Группа наследственных сенсомоторных полинейропатий
- Описана Ж.Шарко, П.Мари в 1886 г. и Г.Тус в 1886 г.
- Различают 7 типов полинейропатий, из которых выделяют
  - **миелинопатии** (скорость проведения снижена резко)
  - **аксонопатии** (скорость проведения снижена нерезко)

# КЛИНИКА НЕВРАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ШАРКО-МАРИ

## ❖ Начало с ног:

- постепенно нарастает слабость и атрофии мышц голеней, мелких мышц стоп, **походка типа «степпаж»**,
- «ноги аиста» или перевернутой бутылки, деформация стоп (**стопа Фридрайха** – «полая стопа», «конская стопа»)
- бедра интактны (резко выражена разница бедер и стоп)

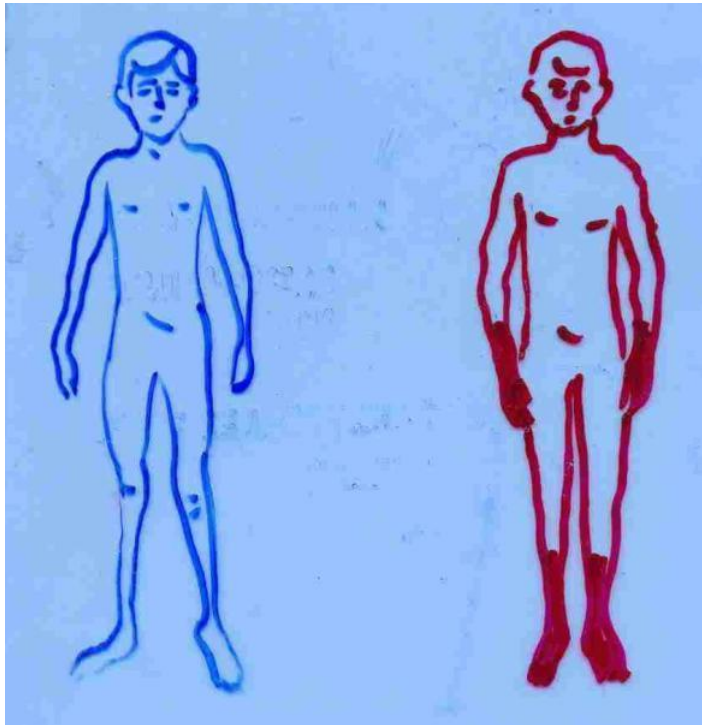
## ❖ Поздние проявления – вовлечение рук:

- атрофия, формирование **«когтистой лапы»**
- снижение рефлексов (преимущественно ахилловых)

## ❖ Снижение чувствительности

## ❖ Вегетативные расстройства

# КЛИНИКА НЕВРАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ШАРКО-МАРИ



А

Б

А – дистальные атрофии

Б – полиневритический тип  
нарушения чувствительности

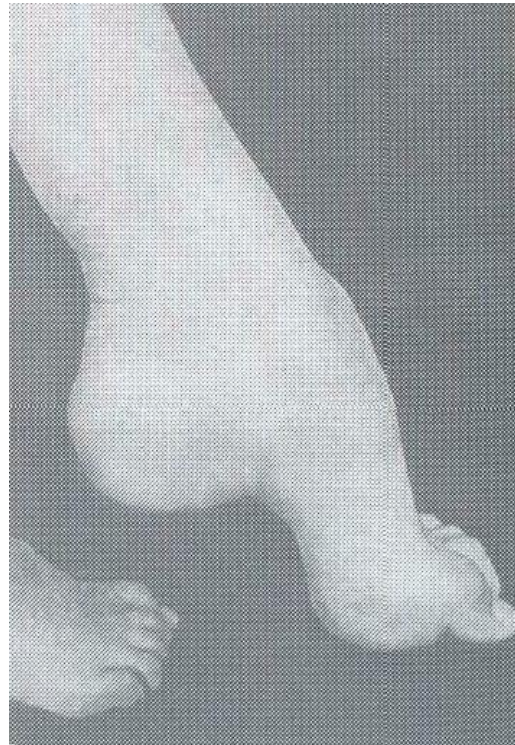
# Невральная амиотрофия Шарко-Мари

Атрофия мышц кисти,  
«когтистая лапа»



# Невральная амиотрофия Шарко-Мари

Стопа Фридрайха,  
«полая» стопа



# НЕВРАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ

- Типы наследования:
  - Аутосомно-доминантный
  - Аутосомно-рецессивный
  - Сцепленный с X-хромосомой

# ПОРАЖЕНИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНОГО СИНАПСА

- Синдром патологической мышечной утомляемости – нарастание пареза (слабости) к вечеру

# ПОРАЖЕНИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНОГО СИНАПСА

- Ботулизм
- Миастения
- Миастенические синдромы



# ПОРАЖЕНИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНОГО СИНАПСА

- Ботулизм
- возникает *преходящая* блокада пресинаптических структур, нарушается холинергическая трансмиссия
- связан с воздействием *токсина ботулизма*

# ПОРАЖЕНИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНОГО СИНАПСА

- **Миастения (Myasthenia gravis)**
- Заболевание **аутоиммунной** природы
- Вырабатываются **антитела** к белку ацетилхолиновых рецепторов (есть корреляция между титром антител и тяжестью миастении)
- Важную роль в образовании антител играет тимус (у 60% больных миастенией – **патология тимуса**, чаще - гиперплазия, в 10% - тимомы)

# КЛИНИКА МИАСТЕНИИ

- Начало, как правило, с *глазных мышц* (птоз, двоение, сонное выражение лица)
- Часто начало с *бульбарных* нарушений
- *Генерализация* процесса (реже может остаться локальная форма)
- Начало заболевания в 20-30 лет, но может начаться и в пожилом возрасте (в этом случае нередко имеется тимома)

# КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОБЫ, ВЫЯВЛЯЮЩИЕ ПАТОЛОГИЧЕСКУЮ МЫШЕЧНУЮ УТОМЛЯЕМОСТЬ

- Фиксировать взор вверх – 30 секунд (больной устает)
- Громко считать до 100 (дизартрия, дисфония)
- Держать вытянутые руки – 3 минуты
- Приседать, сжимать пальцы рук
- Открыть-закрыть рот (здоровые -100 раз за 30 секунд)
- Фармакологически (1,5-3 мл 0,05% раствора прозерина – драматический эффект через 20 -40 минут)

# ТЕЧЕНИЕ МИАСТЕНИИ

- Характерно течение с ремиссиями
- В 20% наблюдаются **миастенические кризы** (генерализованная мышечная слабость, бульбарные, дыхательные нарушения). Приступу предшествуют гиперсаливация, мидриаз, парез кишечника, ↑АД,

# ЛЕЧЕНИЕ МИАСТЕНИИ

- Антихолинэстеразные
  - прозерин – быстрого действия
  - калимин – медленного
- Преднизолон (больным старше 50 лет)
- Плазмаферез
- Тимэктомия
- При миастенических кризах: ИВЛ, гормоны

# МИАСТЕНИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ

- Синдром Ламберта-Итона –  
паранеопластический синдром
- Наблюдается у мужчин старше 40 лет при  
бронхогенном раке
- Может при раке другой локализации:  
предстательная железа,  
желудок,  
прямая кишка

# МИАСТЕНИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ

- **Клиника**
- не страдают глазные мышцы
- нет реакции на антихолинэстеразные препараты
- миастенический синдром может опережать клинику основного заболевания на несколько месяцев или лет
- при физической нагрузке слабость сначала уменьшается, потом возрастает



# МИАСТЕНИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ

- Другие причины
- Заболевания щитовидной железы (аутоиммунные)
- Интоксикация лекарственными препаратами:
  - неомицин
  - гентамицин
  - Д-пеницилламин (при лечении болезни Вильсона-Коновалова)

# БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С ПОРАЖЕНИЕМ МЫШЦ (МИОПАТИИ)

- **Общие признаки:**
  - Отсутствие чувствительных и вегетативных нарушений
  - Поражение проксимальных отделов конечностей (тазовый, плечевой пояс)
  - ЭМГ – признаки мышечного уровня поражения
  - Высокое содержание в сыворотке крови креатинфосфокиназы (КФК↑)

# ПОЛИМИОЗИТ

- Не наследственное (аутоиммунное) заболевание
- Нарушение клеточного и гуморального иммунитета («воспалительная миопатия»)
- Может протекать с кожными проявлениями - дерматомиозит

# КЛИНИКА ПОЛИМИОЗИТА

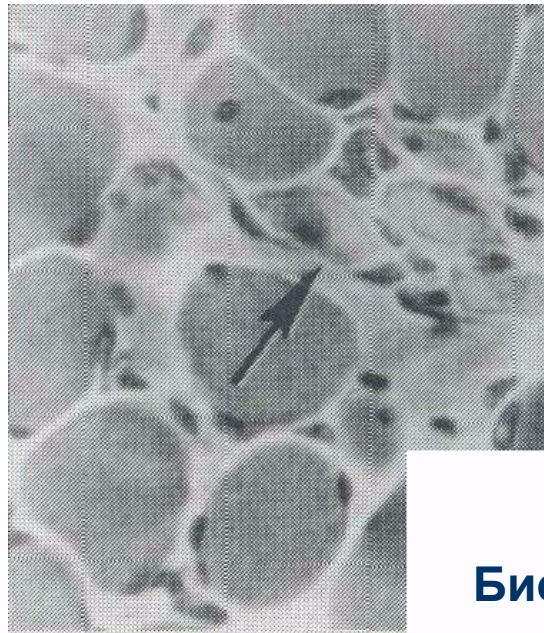
- Начало – острое или подострое
- Мышечная слабость
- Недомогание, артралгии, миалгии
- Повышение температуры тела
- Поражение проксимальных отделов рук и ног, могут быть снижены сухожильные рефлексy
- При дерматомиозите – эритема на лице в виде бабочки, фиолетовая дисколорация на верхних веках, сыпь на шее, верхней части грудной клетки, вокруг суставов (пальцев, коленных, локтевых)

# ПОЛИМИОЗИТ

- ❖ *Данные дополнительного исследования:*
  - Уровень КФК не коррелирует с тяжестью
  - ↑ миоглобин в сыворотке крови
  - ↑СОЭ
  - Биопсия мышц – увеличена соединительная ткань, клеточные инфильтраты
- ❖ *Лечение:* стероиды

# ВОСПАЛИТЕЛЬНАЯ МИОПАТИЯ (ПОЛИМИОЗИТ)

Воспалительные  
изменения в  
мышце



**Биопсия мышцы**

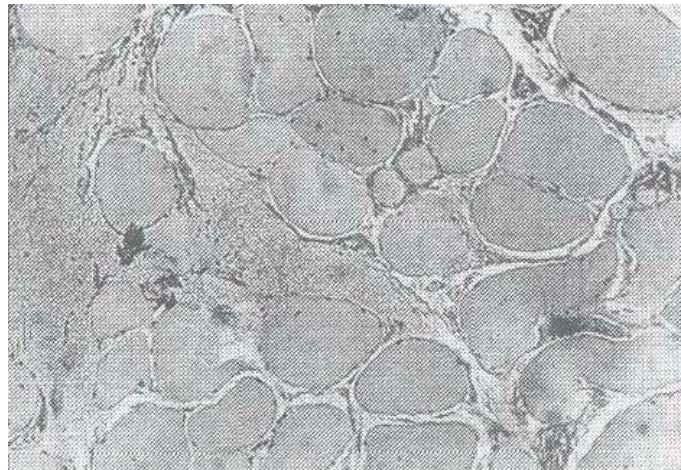
# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МИОДИСТРОФИИ (МИОПАТИИ)

- Известно много форм и вариантов
- Псевдогипертрофическая миодистрофия  
Дюшена
- Миодистрофия Ландузи-Дежерина
- Миодистрофия Эрба

# ПЕРВИЧНЫЕ АМИОТРОФИИ (МИОПАТИИ)

гистологическая картина четырехглавой мышцы бедра

Неравномерность диаметра мышечных волокон, разрастание соединительной и жировой тканей





# ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕНА

- Описана в 1861 году Дюшеном
- В 1879 году Говерс обобщил материал: 21 больной Дюшена + 139 случаев, описанных в литературе
- Наиболее часто встречающееся заболевание мышечной системы: 30 человек на 100 000 живых новорожденных
- Высокая мутантность гена (30%), поэтому могут быть спорадические случаи
- Тип наследования:  
рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

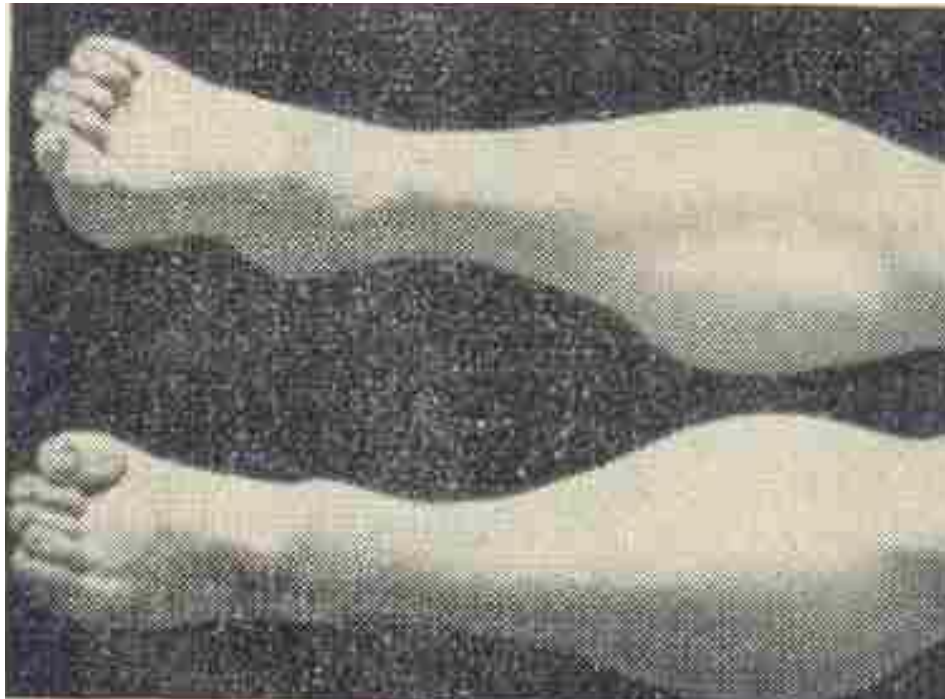
# КЛИНИКА ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕНА

- Первые признаки появляются с момента начала ходьбы (близко колени, ноги ставятся на внутреннюю поверхность стопы) - 2 -5 лет
- Слабость и атрофии мышц тазового и плечевого поясов
- Псевдогипертрофии ( преимущественно – икроножные) – к 6 годам→ атлетический вид, «икры гнома»
- Костно-суставные изменения (сколиоз, поясничный гиперлордоз, деформация грудной клетки и стоп и др.)
- Кардиомиопатии

# КЛИНИКА ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕНА

- Умственная отсталость – 30%.
- ЭМГ – признаки первично-мышечного поражения.
- Биопсия мышц – первичная мышечная дистрофия
- КФК – резкое повышение (в 10-100↑ раз) в сыворотке крови, даже внутриутробно + повышение трансаминаз
- Течение: быстрое прогрессирование, глубокая инвалидизация к 10-15 годам.

# КЛИНИКА ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕНА

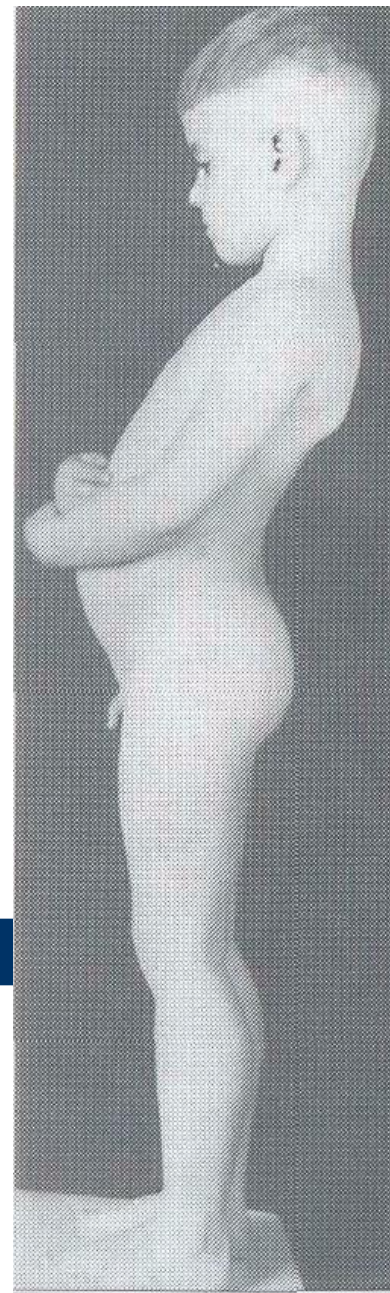


псевдогипертрофии

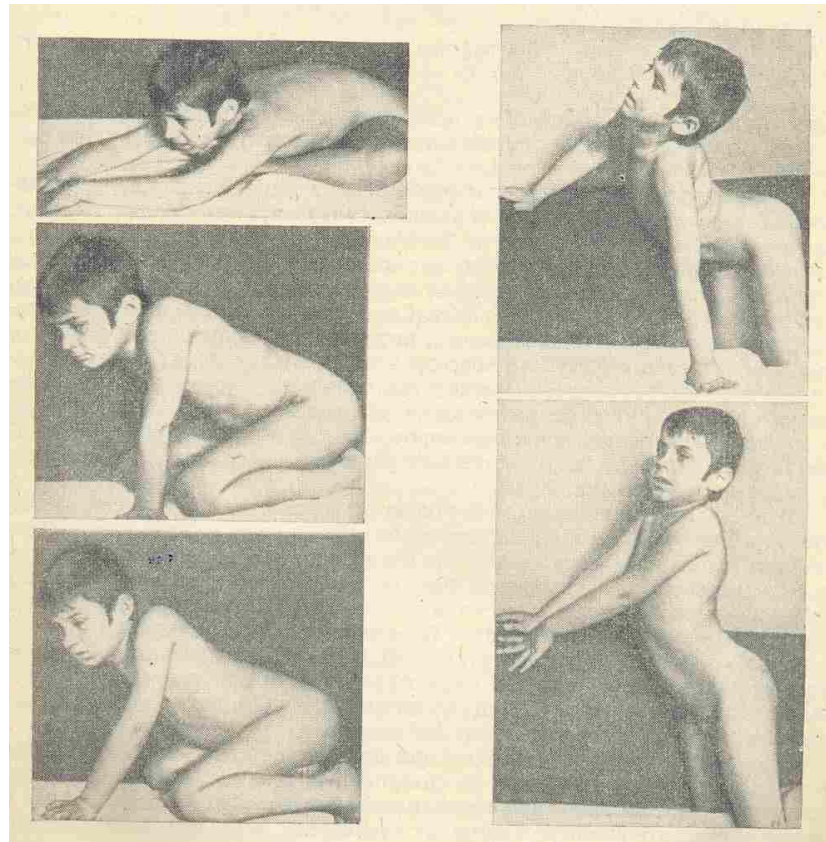
# ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ ФОРМА ДЮШЕНА

Мальчик 5 лет

Наблюдаются  
псевдогипертрофии мышц,  
лордоз



# СИМПТОМ «ВСТАВАНИЯ ЛЕСЕНКОЙ» ПРИ МИОПАТИИ



# МИОДИСТРОФИЯ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

- Описана в 1884 -1886 г.г. (Дежерин, Ландузи)
- Частота встречаемости—0,4 на 100 000 населения
- Тип наследования – аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью гена
- Отношение Ж♀ : М ♂ = 3 : 1
- Более тяжелому течению способствуют физические нагрузки, спорт, ЛФК.

# КЛИНИКА МИОДИСТРОФИИ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

- Дебют в 15-25 лет ( $\approx$ 20 лет)
- Слабость и атрофии мышц лица, плечевого пояса, передней группы мышц голени (плече-лопаточно-перонеальная форма)
- ЭМГ – признаки первично-мышечного поражения
- Медленно прогрессирующее течение – благоприятная форма



# КЛИНИКА МИОДИСТРОФИИ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

- Слабость мышц лица:
- глазные щели не смыкаются ночью
- больные не могут свистеть, пить через соломинку
- «лицо Сфинкса», нет складок на лбу
- улыбка Джоконды (поперечная),
- «губы тапира» (гипертрофия других мышц)

# КЛИНИКА МИОДИСТРОФИИ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

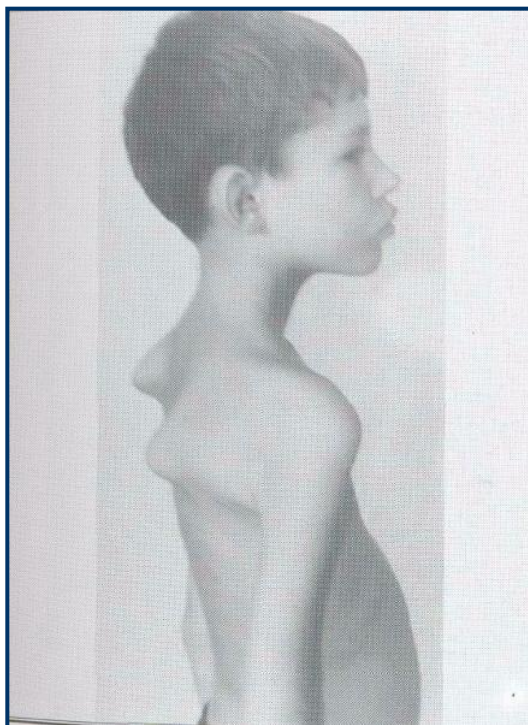
- Атрофия и слабость мышц плечевого и тазового поясов:
- крыловидные лопатки, гипотрофия передней лестничной мышцы
- поясничный гиперлордоз, «утиная» походка, руки на поясице
- атрофия передней поверхности голеней, появление свисающей стопы

# КЛИНИКА МИОДИСТРОФИИ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

- Интеллект не страдает
- КФК↑ у 50 - 80%
- ЛДГ↑ у 20%
- Альдолаза↑ у 15%

# ПЛЕЧЕЛОПАТОЧНО-ЛИЦЕВАЯ МИОДИСТРОФИЯ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

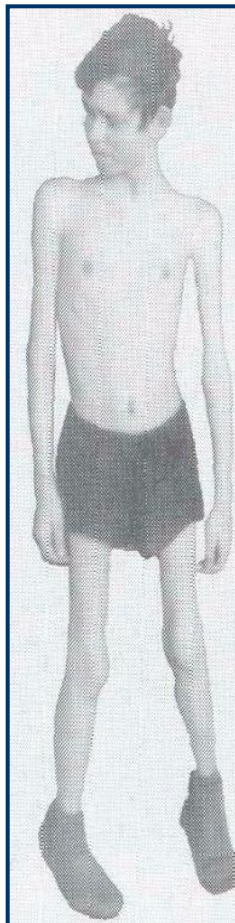
Поражение мышц лица  
и плечевого пояса



Мальчик 13 лет,  
болен с 7 лет,  
ходьба сохранена

# ЛОПАТОЧНО-ПЕРОНЕАЛЬНАЯ ФОРМА

Выражена атрофия  
мышц плечевого  
пояса и  
перонеальных мышц



Мальчик 15 лет,  
болен с 7 лет

# МИОДИСТРОФИЯ ЭРБА-РОТА

- Описана в 1884 году Эрбом
- Тип наследования аутосомно-рецессивный
- Экспрессивность гена у членов семьи разная (от тяжелой формы до стертой)
- Течение – прогрессирующее
- Инвалидизация за 15-20 лет

# КЛИНИКА МИОДИСТРОФИИ ЭРБА

- Дебют во 2-м десятилетии, но может быть и в детстве и после 30 лет
- Слабость и атрофии мышц плечевого пояса, лопаток, проксимальных отделов ног
- Мало характерны контрактуры и псевдогипертрофии
- Биопсия - дегенеративные изменения мышечного волокна
- ЭМГ – первично-мышечные изменения
- Характер течения - прогрессирующий

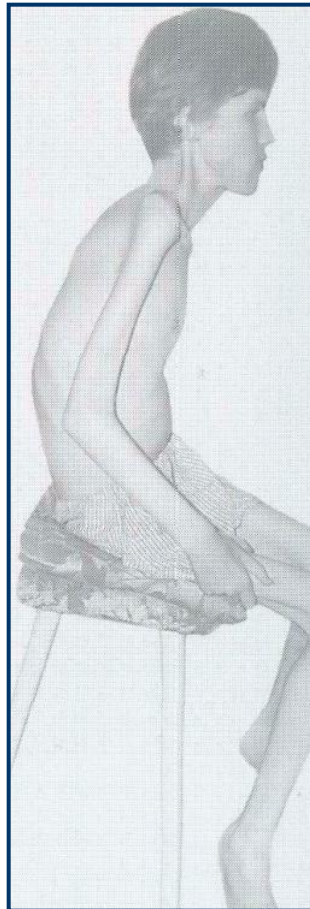
# КЛИНИКА МИОДИСТРОФИИ ЭРБА

- Форма Лейдена-Мебиуса  
начало с проксимальных отделов ног
- Форма Эрба  
начало с плечевого пояса+спина, живот



# ТАЗОВО-БЕДРЕННАЯ ФОРМА МИОПАТИИ ЭРБА

Больной 17 лет,  
болен с 6 лет



Атрофия мышц тазового  
и плечевого пояса,  
мышц туловища.  
Деформация  
позвоночника,  
больной обездвижен

# МИОПАТИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ

- Гипо- и гипертиреоз
- Стероидные миопатии
- Паранеопластические миопатические синдромы