**13. Прогрессирующие мышечные дистрофии-первичные (миопатии) и вторичные (амиотрофии)**

Первичные прогрессирующие мышечные дистрофии – генетически детерминированный мышечный дефект, ← катаболизм белков преобладает над их анаболизмом.

*Лечение*: аминокислотные комплексы, белковая диета, анаболические стероиды (ретаболил, феноболил), препараты, улушающие трофику мышц (АТФ, кокарбоксилаза, витамин Е), ЛФК, массаж.

При ювенильной и плечелопаточно-лицевой формах – адреноблокаторы.

*Псевдогипертрофическая злокачественная Дюшена.*

*Наследование*: Х-сцепленное

*Клиника:* начало с 5 лет, миопатический синдром (утиная походка, выпадение всех рефлексов, гиперлордоз, кифосколиоз), псевдогипертрофии икроножных, дельтовидных мышц, мышц языка, кардиомиопатии, эндокринные нарушения (гипогенитализм, атрофия яичек, ↓фертильности), расстройства интеллекта, КФК в крови.

*Псевдогипертрофическая доброкачественная Беккера.*

*Наследование*: Х-сцепленное.

*Клиника:* сходна с Дюшена, но начинается с 10-15 лет и нет нарушений интеллекта и эндокринных.

*Ювенильная Эрба – Рота.*

*Наследование*: аутосомно-рецессивное

*Клиника*: слабость и атрофии проксимальных отделов конечностей, “утиная походка", вставание "лесенкой", гиперлордоз, "крыловидные лопатки", ↓сухожильные рефлексы. Кардиомиопатия не развивается. Интеллект не нарушен. Уровень КФК повышен.

*Плече-лопаточно-лицевая миодистрофия Ландузи-Дежерина.*

*Наследование*: аутосомно-доминантное.

*Клиника:* слабость и атрофии мышц лица (лицо “миопата”, "полированный лоб", поперечная улыбка, губы тапира, офтальмоплегия) и плечевого пояса (крыловидные лопатки), частая асимметрия поражения, псевдогипертрофии икроножных, дельтовидных мышц, деформации грудной клетки. Интеллект сохранен. Уровень КФК повышен.

*Офтальмоплегическая мышечная дистрофия Грефе.*

*Клиническая:* медленно нарастающее поражение наружных мышц глазных яблок, птоз век. Зрачковые рефлексы сохранены. Иногда дисфагия и дисфония, гипомимия. Уровень КФК нормальный.

Прогрессирующие мышечные вторичные дистрофии (амиотрофии)

*Лечение: а*нтихолинэстеразные, сосудистые (трентал, В5), липоевая кислота, препараты, улучшающие трофику мышц, физиотерапия, ортопедическая обувь, ЛФК.

*Острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна,*

*Ювенильная спинальная амиотрофия Кугельберга-Веландер.*

*Наследование*: аутосомно-рецессивное

*Патогенез*: нарушение трофики мышц вследствие дегенерации передних рогов спинного мозга

*Клиника*: *Верднига-Гоффма* = злокачественное течение, начало с рождения / в раннем детском возрасте, периферический тетрапарез и парез мышц туловища, фасцикулярные подергивания, бульбарный синдром, поза лягушки. *Кугельберга-Веландер* = медленное течение, начало во взрослом возрасте, слабостъ мышц туловища и проксимальных отделов конечностей, фасцикулярные по-дергивания, псевдогипертрофии в икроножных, дельтовидных и ягодичных мышцах.

*Невральна амиотрофия Шарко—Мари—Тута.*

*Наследование*: аутосомно-доминантное

Формы:

(1 тип) демиелинизирующий/гипертрофический = утомляемость и спазмы в ногах → петушиная походка → атрофия кисти → икроножные мышцы и проксимальные отделы нижних и верхних конечностей → стопа Фридрейха + ↓чувствительности (полиневритический тип).

(2 тип) аксональный = 1 тип легче + нормальная ЭНМГ.

(3 тип) Дежерина-Comma = прогрессирующий дистальный вялый тетрапарез, арефлексия, атрофия конечностей, расстройства чувствительности (полиневритический тип), деформации кистей и стоп, выраженный кифосколиоз ← утолщение нервных стволов.

(4 тип) болезнь Рефсума ↓альфа-гидроксилазы фитановои кислоты → димиелинизация пигментная дегенерация сетчатки с гемералопей, катаракта, ихтиоз, аносмия, нейросенсорная тугоухость, кардиомиопатия.

***15. Миастения, миастенические синдромы, проксизмальная миоплегия.***

*Миастения* – аутоиммунное заболевание → поражение АХ рецепторов → патологическая слабость и утомляемость мышц.

*Клиника*: первые — глазные симптомы (диплопия, птоз, страбизм, ограничение подвижности глазных яблок) / бульбарные расстройства (дизартрия, дисфагия, дисфония) / слабость мимических и жевательных мышц / слабость мышц конечностей → нарушение походки и общая слабость → слабость межреберных мышц, диафрагмы, мышц гортани → нарушения дыхания.

*Лечение*: антихолинэстеразные препараты (прозерин, калимин) + кортикостероиды (преднизолон).

*Миастенический синдром Ламберта-Итона* – иногда неоплазма → поражение пресинаптических окончаний мотонейронов → перемежающаяся мышечная слабость.

*Клиника:* слабость и патологическая утомляемость проксимальных мышц (бедро и тазовый пояс), ↓ и выпадение сухожильных рефлексов → боль в мышцах, онемение кистей и стоп, металлический привкус во рту. *Диагноз*: антитела к потенциалзависимым кальциевым каналам.

*Лечение:* удаление опухоли (если есть), калимин, плазмаферез, п/о кортикостероиды.

*Пароксизмальная миоплегия* – повторяющиеся приступы резкой слабости до полной обездвиженности скелетных мышц ← потеря способности к возбуждению. По сывороточному калию: гипо-, гипер- и нормокалиемическая миоплегии.

*Клиника:* обездвиженность верхних и нижних конечностей, туловища, шеи. При затяжных приступах возможна задержка или недержание мочи + вегетативные расстройства (потливость, тошнота, жажда, лабильностью пульса и АД, головная боль) → 6-12 часов – разрешение.

*Лечение*: гипокалиемическая = ↓калорийность и углеводы + ↓соли + диакарб + спиронлактон; гиперкалиемическая = ↓калий + как в нормокалиемической; нормокалиемическая = ↑соль + глюкоза и инсулин в приступ + сальбутамол.

***14. Миотония***

Миотонии – класс наследственных заболеваний с замедленным расслаблением мышцы после форсированного сокращения и длительным сокращением мышцы после его механической и электрической стимуляции.

Патогенез: врожденная (Томпсона) и дистрофическая (Куршмана-Штейнерта) → нарушение проницаемости клеточной мембраны, изменение ионного и медиаторного обмена

*Клиника:* *Топсона*: миотоническая контрактура, после сильного сокращения, атлетический тип телосложения, ↑возбудимость мышц, "мышечный валик" или ямка при ударе молотком. *Куршмана-Штейнерта*: миотоническая контрактура (шея, лицо, подниматель века → амимия, дизартрия), миопатический синдром (обезьянья кисть, стопа Фридрейха), эндокринные и дистрофические нарушения

*Лечение*: Томпсона = дифенин, хинин, диакарб; Куршмана-Штейнерта = дифенин, хинин, диакарб, лечении миопатии **см. 5.13 вопрос.**

***20. Спиноцеребелярные атаксии, Болезнь Фридрейха*.**

*Болезнь Фридрейха*: аутосомно-рецессивная патология → ↓задних канатиков СМ, ↓пирамидных путей и ножек мозжечка → 20 лет дебют + мозжечковая атаксия + расстройства глубокой чувствительности + дистальные парезы + утрата сухожильных рефлексов + мышечные гипотонии + скелетные аномалии (стопа Фридрейха, деформации грудной клетки).

*Мозжечковая атаксия Пьера-Мари*: аутосомно-доминантная патология → ↓мозжечка, дегенерация клеток Пуркинье, дегенерация олив, спиномозжечковых путей → начало в 20-30 лет + мозжечково-атаксический с-м + пирамидная недостаточность + глазодвигательные нарушения + отсутствие скелетных аномалий + нарушение интеллекта.

*Лечение общее*: симптоматическое + ↑метаболизм мозга + общеукрепляющие.