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

Первичные прогрессирующие мышечные дистрофии

**Псевдогипертрофическая злокачественная форма Дюшенна.**

Клиническая картина. Характеризуется усилением мышечной слабости в проксимальных отделах ног (симптом Говерса), утиная походка. Рано выпадают коленные, в дальнейшем - и другие рефлексы. Нарастают симметричные атрофии мышц бедер, тазового пояса, а позже - плечевого пояса, спины, проксимальных отделов верхних конечностей. Отмечаются поясничный гиперлордоз, кифосколиоз грудного отдела, крыловидные лопатки, симптом свободных надплечий. Во время ЭКГ и ЭхоКГ регистрируются признаки гипертрофии левого желудочка. Характерной особенностью является резкое повышение уровня КФК кровиб.

**Псевдогипертрофическая доброкачественная форма Беккера .**

Клиническая картина. К ранним симптомам относятся общая слабость, повышенная мышечная утомляемость, которые усиливаются во время длительных физических нагрузок. Симметричная атрофия развивается в проксимальных отделах нижних конечностей, в дальнейшем распространяется на проксимальные отделы мышц верхних конечностей. Костно-суставные деформации возникают в поздних стадиях болезни. Сухожильные рефлексы сохранены, в дальнейшем снижаются только коленные. Походка приобретает характер утиной. Сердце вовлекается: развивается дилатационная или гипертрофическая кардиомиопатия, которая сопровождается проявлениями сердечной недостаточности. Нейроэндокринные нарушения проявляются гипогенитализме, атрофией яичек,снижением фертильности.

**Ювенильная (юношеская) форма Эрба – Рота.**

Клиническая картина. В первую очередь атрофируются мышцы плечевого пояса и плеча. Возможен вариант дебюта с атрофии мышц тазового пояса. В дальнейшем поражаются мышцы спины и живота. В связи с этим усиливается поясничный гиперлордоз, появляются крыловидные лопатки, осиная талия, утиная походка, возникают симптомы свободных надплечий и Говерса. Рано снижаются сухожильные рефлексы. Кардиомиопатия не развивается. Интеллект не нарушен. Уровень КФК повышен.

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

Клиническая картина. Первыми появляются атрофия и слабость в мышцах лица, которые затем распространяются на плечевой пояс . Характерной особенностью этой формы по сравнению с другими миодистрофии является частая асимметрия поражения. Возможны псевдогипертрофии икроножных, дельтовидных мышц, а также мышц лица. У многих больных выявляются деформации грудной клетки. Атрофия круговых мышц глаз сопровождается лагофтальм (глаза не закрываются). Характерные толстые, будто вывернуты вперед губы (губы тапира), что обусловлено псевдогипертрофии кругового мышцы рта. Улыбка маловыразительная (поперечная улыбка, улыбка Джоконды). Интеллект сохранен. Уровень КФК в сыворотке крови повышен.

**Офтальмоплегическая мышечная дистрофия Грефе .**

Клиническая картина. У больных отмечается медленно нарастающее поражение наружных мышц глазных яблок. Процесс симметричный. Косоглазие и двоение в глазах отсутствуют. Рано развивается равномерное птоз век. Зрачковые рефлексы сохранены. У части больных возникают дисфагия и дисфония, гипомимия, а также проксимальная мышечная слабость в конечностях. Уровень КФК нормальный.

**Лопаточно-перонеальна мышечная дистрофия Давиденкова.**

Клиническая картина. Слабость и атрофия перонеальних и плечо-лопастных мышц проявляется в разной последовательности или одновременно. Привлечение мимических мышц не характерно. Сердечная мышца - без изменений.

**Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери – Дрейфуса.**

Клиническая картина. Наиболее ранним симптомом является ретракция ахилловых сухожилий. Затем развиваются контрактуры мышц - разгибателей шеи, двуглавых мышц плеч, задней группы мышц бедер и икр. Атрофия и слабость мышц плечевого пояса и нижних конечностей наступает значительно позже.Интеллект не нарушен.

**Дистальные мышечные дистрофии** - группа мышечных дистрофий, характеризующиеся прогрессирующей мышечной слабостью и атрофиями, преимущественно в дистальных отделах конечностей.

Клиническая картина. Тип Миоши начинается с атрофии и слабости икроножных мышц, тип Нонака - с поражения перонеальнои группы мышц, тип Веландер - с поражения мышц кистей. В дальнейшем атрофия и слабость распространяются на проксимальные и дистальные мышечные группы конечностей.

Врожденные структурные миопатия

**Болезнь центрального стержня.**

Клиническая картина соответствует синдрому вялого ребенка. Моторное развитие задерживается: самостоятельная ходьба формируется до 2-3 лет. Важное диагностическое значение имеют также частые скелетные аномалии: кифосколиоз, вывих бедра, сгибательные контрактуры пальцев.

**Немалиновая миопатия.**

Клиническая картина заболевания характеризуется наличием синдрома вялого ребенка с рождения или первых месяцев жизни с задержкой моторного развития. Характерной особенностью этого заболевания является ряд дизембриогенетичних стигм: удлиненный лицевой череп, низко расположенные ушные раковины, готическое небо, гипоплазия нижней челюсти, кифосколиоз, деформация грудной клетки по типу куриной. Кроме мышц конечностей мышечная слабость наблюдается в мимических и жевательных мышцах.

**Центронуклеарна (миотубулярна) миопатия.**

Клиническая картина. С первых месяцев жизни отмечают генерализованную слабость и атрофию мышц, диффузную мышечную гипотонию. Возникают бульбарные нарушения, которые проявляются частым похлинанням, слабым криком. У многих больных развиваются внешняя офтальмоплегия, мимическая слабость. Описаны аномалии развития лицевого черепа, контрактуры в коленных и тазобедренных суставах, кардиомиопатии.

**Вторичные спинальные амиотрофии**

**Спинальные амиотрофии детского возраста**

**Острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия Верднига - Гоффманна(Спинальная амиотрофия I типа).**

Клиническая картина. На первый план в клинической картине выступают генерализованная значительно выраженная мышечная гипотония, слабость, доминирующей в проксимальных отделах конечностей, сухожильных арефлексия. Рано развиваются атрофии мышц и фасцикуляции, которые проявляются своеобразным тремором в стопах и кистях. Характерна поза лягушки с разведением и внешней ротацией бедер. В связи с повреждением межреберных мышц наблюдается диафрагменное дыхание с парадоксальным западанием грудной клетки и выпячиванием живота. Рано возникают бульбарные расстройства, признаками которых являются слабый крик, дряблое сосание, похлинання, фасцикуляции мышц языка, исчезновение глоточного рефлекса. Моторные функции резко нарушены. У части больных наблюдаются врожденные переломы, пороки сердца.

**Хроническая инфантильная спинальная амиотрофия (спинальная амиотрофия II типа).**

Клиническая картина. Прежде всего дегенеративный процесс охватывает поясничное утолщение спинного мозга, определяет порядок развития парезов. Сначала возникает слабость в проксимальных отделах нижних конечностей, затем - в мышцах туловища, рук, шеи. Диффузные атрофии, арефлексия, фасцикуляции сочетаются с генерализованной мышечной гипотонией, в поздних стадиях присоединяются признаки бульбарного паралича. Характерные контрактуры в крупных суставах, деформация грудной клетки и позвоночника.

**Ювенильная спинальная амиотрофия (болезнь Кугельберга - Веландер, или спинальная**

**амиотрофия III типа).**

Клиническая картина. Первыми симптомами являются слабость проксимальных отделов нижних конечностей, которая сопровождается атрофией в мышцах тазового пояса и проксимальных отделах нижних конечностей. В поздних стадиях присоединяются парезы проксимальных отделов верхних конечностей. В половине случаев развиваются костные деформации и контрактуры. Характерной особенностью болезни, отличает ее от других форм спинальной амиотрофии, является наличие псевдогипертрофий в икроножных, дельтовидных и ягодичных мышцах.

**Спинальные амиотрофии с поздним дебютом**

**Бульбоспинальна амиотрофия Кеннеди.**

Клиническая картина. Развиваются слабость, атрофия, арефлексия, фасцикуляции в проксимальных отделах верхних конечностей. Затем присоединяются бульбарные расстройства с признаками дизартрии, дисфагии, атрофии языка, фасцикуляциями в языке и периоральных мышцах. Позже нарастают слабость и атрофия проксимальных отделов нижних конечностей. Характерны эндокринные расстройства: гинекомастия, гипогонадизм, нарушения сперматогенеза, бесплодие, сахарный диабет.

**Дистальная спинальная амиотрофия.**

Клиническая картина. Характерные мышечная слабость в дистальных отделах в сочетании с атрофией, гипотонией, угасанием рефлексов. Сначала дегенеративный процесс охватывает нижние, затем - и верхние конечности. В дистальных отделах верхних конечностей можно выявить тремор. Интеллектуальное развитие сохранен.

**Наследственные моторно-сенсорные нейропатии**

**(Невральная амиотрофия)**

**Невральна аміотрофія Шарко — Марі — Тута.**

НМСН I типа - демиелинизирующий или гипертрофический вариант болезни Шарко -Мари - Тута.

Клиническая картина. Первыми признаками являются утомляемость в ногах при ходьбе, длительном стоянии, болезненные спазмы мышц голеней. В случае прогрессирования походка приобретает характер петушиной. Позже начальные атрофии в обход проксимальных отделов нежных конечностей распространяется на мышцы кисти, а затем - на икроножные мышцы и проксимальных нижних и верхних конечностей.(стопа Фридрейха). Отмечается снижение всех видов чувствительности полиневритический типу.

НМСНII типа - аксональный вариант болезни Шарко - Мари - Тута.

Клиническая картина. У больных реже поражаются верхние конечности, меньше выраженными являются нарушения чувствительности и деформации стоп. Главная отличительная от НМСН I типа признак - отсутствие снижения скорости проведения возбуждения по нервам по данным ЭНМГ.

НМСН III типа (болезнь Дежерина - Comma).

Клиническая картина. Постепенно прогрессируют дистальный вялый тетрапарез, арефлексия, атрофия конечностей, выраженные расстройства чувствительности полиневритический типу, деформации кистей и стоп, выраженный кифосколиоз. Типичным является утолщение нервных стволов.

НМСН IV типа (болезнь Рефсума) - редкое аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с дефицитом альфа-гидроксилазы фитановои кислоты, в связи с чем развивается демиелинизация нервных волокон.

Клиническая картина. У больных обнаруживают пигментной дегенерации сетчатки с гемералопии (куриной слепотой), катаракту, ихтиоз, аносмию, нейросенсорная тугоухость, кардиомиопатией.

**Наследственная** нейропатия **с предрасположенностью к параличей от сжатия**

Клиническая картина заболевания характеризуется рецидивирующими компрессионными нейропатиями, обусловленными повышенной чувствительностью периферических нервов к сжатию. Преимущественно компрессии подвергаются малоберцовый, лучевой, локтевой, лицевой нервы, плечевое сплетения. Преобладают двигательные расстройства, боль не характерен. У части больных рецидивирующие Мононейропатия сочетаются с признаками дистальной медленно прогрессирующей сенсорно-моторной полинейропатии, напоминая клиническую картину болезни Шарко - Мари - Тута.

**ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ прогрессирующей**

**Нервно-мышечной ЗАБОЛЕВАНИЙ**

Лечебную гимнастику проводят несколько раз в день с использованием активных и пассивных движений во всех суставах, ограничением силового напряжения. С физиотерапевтических методов используют электрофорез лекарственных средств (кальция хлорид, прозерин), синусоидальные модулированные токи, электростимуляция, озокерит, гипербарической оксигенации. Медикаментозное лечение назначают витамины группы В, А и Е, витаминные комплексы (Нейровитан, Нейрорубин, мильгамма, кардонат) препараты метаболической и нейротрофического действия (АТФ-лонг, неотон,кардонат, Элькар, Магнерот, цитруллина хлорид, церебролизин, ретаболил, фолиевая кислота) антиоксиданты - препараты цитохрома С (ЦИТО-мак или цитохром) кардиотрофични средства (кокарбоксилаза, рибоксин) препараты, что улучшают периферическое кровообращение (пентоксифилиы, вазобрал, никотиновая кислота) при вторичных амиотрофия - антихолинэстеразные препараты (калимин, прозерин , Нейромидин) мембраностабилизирующиепрепараты при миодистрофии Дюшенна (преднизолон).

15. **Миастения, Миастеничнический синдромы, Пароксизмальна міоплегія.**

**Миастения** - аутоиммунное заболевание которое клинически проявляется патологической слабостью и утомляемостью мышц.

Клиническая картина. У подавляющего большинства пациентов первыми появляются глазные симптомы (диплопия, птоз, страбизм, ограничение подвижности глазных яблок), у части пациентов появляются бульбарные расстройства (дизартрия, дисфагия, дисфония) или слабость мимических и жевательных мышц, реже - слабость мышц конечностей с нарушением походки и общая слабость. Слабость мижребрових мышц, диафрагмы, мышц гортани приводит к нарушениям дихання.

Лечение миастении. лечения миастении является введение антихолинэстеразных препаратов (АХЭП) . Наиболее широко при миастении используют неостигмина метилсульфат (прозерин) и пиридостигмина бромид (калимин). Консервативные патогенетическое лечение включает применение кортикостероидов предпочтение отдают преднизолона.

**Миастеничний синдром Ламберта - Итона** - заболевание с поражением пресинаптических окончаний мотонейронов, что клинически проявляется перемежающейся мышечной слабостью.

Клиническая картина. Основные проявления заболевания - слабость и патологическая утомляемость проксимальных мышц, особенно мышц бедра и тазового пояса, снижение и выпадение сухожильных рефлексов. Пациенты часто жалуются на боль в мышцах, онемение кистей и стоп, металлический привкус во рту. Важным диагностическим критерием является наличие в сыворотке крови антител к потенциал зависимых кальциевых каналов.

Лечение миастенического синдрома Ламберта - Итона, причиной которого стало злокачественное новообразование, направленное на удаление опухоли, что может способствовать полной ремиссии. Цель симптоматического лечения чаще используют калимин. Улучшению состояния больного способствуют плазмаферез, пероральный прием кортикостероидов.

**Пароксизмальна міоплегія.**

Пароксизмальная миоплегии (периодический паралич) - характеризующихся повторяющимися приступами резкой слабости до полной обездвиженности скелетных мышц вследствие потери ими способности к возбуждению и сокращения. В зависимости от уровня калия в сыворотке крови в момент нападения выделяют три формы этого заболевания: гипо-, гипер- и нормокалиемичну миоплегии.

Клиническая картина. В типичных случаях развивается обездвиженность верхних и нижних конечностей, туловища, шеи. При затяжных приступах возможна задержка или недержание мочи. Обездвиженность сопровождается выраженными вегетативными расстройствами: диффузной потливостью, тошнотой, повышенной жаждой, лабильностью пульса и артериального давления, головной болью. Продолжительность пароксизмов - 6-12 ч, в некоторых случаях - до 3 суток.

Лечение. Диета: при гипокалиемический форме миоплегии следует снизить калорийность суточного рациона за счет углеводов и уменьшить употребление поваренной соли. При гиперкалиемической форме необходимо ограничить употребление продуктов, богатых калием, при нормокалиемичний - увеличить потребление поваренной соли. При гипокалиемический форме во время нападения "назначают 10% раствор калия хлорида .Для предотвращения приступов используют диакарб в сочетании с препаратами калия, спиронолактон. При гиперкалиемической и нормокалиемичний формах паралич проходит после введения раствора глюкозы внутривенно с инсулином или без него. Быстрый эффект дает введение раствора глюконата кальция, а также ингаляции бета-адреномиметики сальбутамола.

**14. Миотония**

Миотонии - класс наследственных заболеваний, характеризующихся замедленным расслаблением мышцы после форсированного сокращения, а также длительным сокращением мышцы после его механической и электрической стимуляции. Чаще всего встречаются врожденная миотония и дистрофическая миотония.

Врожденная миотония. К этой группе относятся миотония Томсена с аутосомно-доминантным типом наследования и миотония Беккера с аутосомно-рецессивным типом наследования.

Морфология. Во время исследования обнаруживают сочетание атрофичных и гипертрофированных мышечных волокон, замещение мышечной ткани соединительной.

Клиническая картина. Клиническую картину формируют три основных симптома: 1) Миотоническая;2) миопатические; 3) позамьязовые нарушения в виде психических, эндокринных, висцеральных и глазных расстройств. Миопатические синдром довольно своеобразный. Слабость и атрофия охватывают мышцы лица (мимические, жевательные, височные, мышцы - подъемники верхнего века), груднинно-ключично-сосцевидные. типичным является внешний вид: амимия, полузакрытые глаза, выраженные височные ямки, удлиненная тонкая шея, дизартрия, низкий глухой голос . Кроме того, слабость и атрофия развиваются в дистальных отделах верхних конечностей и перонеальний группе мышц. Формируется "обезьянья кисть", стопа Фридрейха. Походка приобретает характер петушиной. Характерным проявлением миотонии является повышение механической возбудимости мышц (Перкуссионная миотония).

Лечение. Больным рекомендуют избегать физических перегрузок, ограничивать продукты, богатые солями калия (изюм, картофель и др.). В случае нарастания двигательного дефицита Миотоническая проявления можно облегчить путем приема препаратов, которые стабилизируют мышечные мембраны (дифенин, карбамазепин, диакарб, новокаинамид, мексилетин). Применяют фиксацию паретических стоп при степаж, метаболическую терапию (АТФ-лонг, кардонат, витамин Е).

**20. Спиноцеребелярни атаксии, Болезнь** Фридрейха**.**

**Аутосомно-доминантные спиноцеребелярни атаксии**.

Морфология. Дегенеративные изменения кроме мозжечка охватывают ствол головного мозга, спиноцеребелярни пути, базальные ганглии, в некоторых случаях – зрительные нервы, сетчатку, периферические нервы.

Клиническая картина. Ведущим симптомом в клинической картине является прогрессирующая мозжечковая атаксия. В дальнейшем присоединяются координаторные нарушения со стороны верхних конечностей. Для клинической формы оливопонтоцеребеллярной атаксии характерные (повышение сухожильных рефлексов, наличие патологических стопных и кистевих рефлексов, клонусы), нистагм, тремор головы и верхних конечностей, скандированная речь; возможные офтальмоплегия, нарушения функций органов малого таза, акинетико-ригидный синдром или хореоатетоза, деменция.

**Болезнь Фридрейха**

Дегенеративные изменения отмечаются в задних канатиках, спиноцеребелярних трактах, в меньшей степени - в пирамидных трактах, периферических нервах. Мозжечок поражается на позднем этапе развития заболевания.

Клиническая картина.К ним относятся неуверенность при ходьбе, частые покачивания туловища. Затем присоединяются интенционный тремор в верхних конечностях, изменение почерка, слабость нижних конечностей, скандированная речь, горизонтальный нистагм, мегалография. Довольно рано подавляются сухожильные и периостальные рефлексы, нарушается мышечно-суставная и вибрационная чувствительность. Во время неврологического осмотра могут быть обнаружены парезы, амиотрофии мышц конечностей, мышечная гипотония, патологический рефлекс Бабинского. Указанные неврологические симптомы сочетаются со своеобразными скелетными деформациями: кифосколиозом и стопой Фридрейха.

Лечение. Лечение же наследственных мозжечковых атаксий симптоматическое. Используют лечебную физкультуру, направленную на улучшение координации, общеукрепляющие средства, поливитамины. Для уменьшения тремора назначают ношение тяжелого браслета на конечности, клоназепам, вальпроком. При эпизодической атаксии достаточно эффективно применение дифенина (фенитоина) или диакарбу (ацетозоламида).