**16.Гепатоцеребральна дегенерація(хвороба Вільсона-Коновалова**)-врожденное нарушение метаболизма меди, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу,приводит к тяжелым нарушениям функции ЦНС и внутренних органов. Клиника. Поражение печени- хронический гепатит или цирроз,клинически: гепатомегалия,гемолитическая анемия, тромбоцитопения, лейкопения, кровотечение из вен пищевода. Поражения НС: гиперкинезы( позно-кинетическое дрожание рук,резко усиливается в положении вытянутых рук), мышечная ригидность и параличи,атетоз,эпилептические приступы, дизартрия,нарушения походки и поведения.Психические расстройства- дегенерация с замедлениям психической деятельности, нарушениям внимания, памяти, личностными расстройствами. Диагностика: осмотр передней камеры глаза( кольца Кайзера-Флейшера на периферии роговицы и радужки),уровень церулоплазмина(менее 1 мкмоль/л) и меди(ниже 9,4ммоль/л)в сыворотке крови,содержания меди в суточной моче более 1,6 мкмоль.Лечение:1 Диета с ограничением меди 2 Препараты,выводящие медь,- D-пеницилламин или унитиол,вит.гр.В,препараты цинка.

**17.Хвороба Гентінгтона**-наследственное дегенеративное заболевания ЦНС, проявляется прогрессирующей хореей, другими экстрапирамидными расстройствами , психическими расстройствами в виде деменции.Наследуется по аутосомно-доминантному типу(дефект гена на 4 хромосоме).Клиника: хореические гиперкинезы и постепенно нарастающая деменция. Непроизвольные движения развиваются медленно,задолго до выраженных психических нарушений. У больных- непроизвольные гримасы,усиленная жестикуляция, шаткость при ходьбе. При ходьбе каждый шаг сопровождается дополнительными движениями в виде размахивания руками,кивания головой , пританцовывая.Со временем непроизвольные движения приобретают атетоидный или дистонический характер,присоединяются акинезия и ригидность,усиление рефлексов, грубая постуральная неустойчивость, что приводит к частым падениям. Лечения- нейролептики,блокирующие рецепторы дофамина.

**18.Сучасні біохімічні аспекти хвороби Паркінсона та її лікування**. Основная функция клеток черного вещества-синтез медиатора дофамина, который по аксонам этих клеток транспортируется к терминалям,расположенных в структурах полосатого тела(хвостатое ядро, скорлупа)- нигростриальный путь. Резкое снижение концентрации дофамина в полосатом теле служит причиной паркинсонизма.Лечение: 1.патогенетическая терапия, уменьшающая дефицит дофамина в мозге-препараты леводопы,с помощью фермента дофа-декарбоксилазы превращаются в мзге в дофамин и выравнивают баланс.Начальная доза-300-600мг/сут.Для полной блокады периферических ферментов- карбидопа или бензеразид, суточная доза 75 мг.2.Прямые агонисты дофаминовых рецепторов( прамипексол, ропинерол,апоморфина гидрохлорид)- не зависят от метаболизма в клетках черного вещества- препараты первой лини в начале терапии.3.Препараты второй линии- амантадины- стимулируют высвобождения дофамина из конечных терминалей и блокируют NMDA-рецепторы глутамата в полосатом теле.4.Ингибиторы МАО-Б( селегилин, расаджилин) уменьшают распад дофамина вне синапсов. 5.Комбинация(леводопа+ карбидопа+энтакапон)- сокращает время в период между двумя последовательными приемами леводопы.6.Хирургическое лечение- стереотаксические операции).

**19.Мышечные дистонии**-двигательное расстройство,проявляющееся непроизвольными медленными или быстрыми движениями,которые вызывают вращение , сгибание или разгибание отдельных частей тела с формированием патологических поз. Торсионная дистония: Первичная идеопатическая дистония- начинается подостро, с вовлечением какой-либо группы мышц нижних, верхних конечностей,шеи или туловища. Первые проявления болезни- нарушения мышечного тонуса, постановки ноги во время ходьбы,вызывает изменение походки .Симптомы усиливаются при волнении,активных движениях, вертикальном положении тела; во время и после сна,употребления алкоголя исчезают. Постепенно поза пациента становится постоянно дистонической с усиленным поясничным лордозом, сгибанием бедер, медленной ротацией верхних и нижних конечностей, формируются стойкие контрактуры-деформирующая мышечная дистония. В зависимости от локализации : генерализованная и локальная формы.Локальная: фокальные,сегментарные(поражение двух смежных участков), мультифокальные(поражение двух несмежных участков), гемидистонии. Фокальные формы –блефароспазм, тризм ,оромандибулярная дистония, спастическая кривошея, туловищная дистония. Выделяют также ригидную и дистонически-гиперкинетическую формы торсионной дистонии.Редкие варианты: миоклоническая дистония-сочетает дистонию с миоклоническим гиперкинезом и синдром Сегави-дистония-паркинсонизм. Диагностика: клинические данные, КТ,МРТ, в некоторых случаях-ДНК-диагностика. Лечение: при ригидных формах допаминозависимой торсионной дистонии- леводопа 50-200мг/сут. При гиперкинетических формах-диазепины(клоназепам), препараты фенотиазинового ряда(галоперидол), центральные холинолитики( циклодол до 20 мг/сут). При пароксизмальной кинезогенной дискинезии-карбамазепин. При фокальных формах-внутримышечные инъекции ботулинистического токсина. В резистентных случаях- стереотаксические операции на базальных ганглиях мозга.