

# Боковой амиотрофический склероз

**Боковой (латеральный) амиотрофический склероз (БАС)** (также известен как болезнь моторных нейронов, **Мотонейронная болезнь, болезнь Шарко**, в англоязычных странах — **болезнь Лу Герига** — англ. Lou Gehrig's disease) — медленно прогрессирующее, неизлечимое дегенеративное заболевание центральной нервной системы, при котором происходит поражение как верхних (моторная кора головного мозга), так и нижних (передние рога спинного мозга и ядра черепных нервов) двигательных нейронов, что приводит к параличам и последующей атрофии мышц.

# Классификация Болезни двигательного нейрона

## Североамериканская классификация БАС [Hudson A.J., 1 990]

1.Спорадический Боковой амиотрофический склероз

Дебюты:

- бульбарный;
- шейный;
- грудной;
- поясничный;
- диффузный;
- респираторный;

2.Прогрессирующий бульбарный паралич

3.Прогрессирующая мышечная атрофия

# Семейный Боковой амиотрофический склероз

Аутосомно-доминантный:

- ассоциированный с мутациями супероксиддисмутазы- 1 ;
- без мутаций супероксиддисмутазы- 1 (мутации других генов, генетический дефект неизвестен)

Аутосомно-рецессивный:

- ассоциированный с мутациями супероксиддисмутазы- 1 ;
- другие формы (всего известно 10 локусов сцепления)

Западно-Тихоокеанский комплекс БАС-

# Этиология

Точная этиология БАС неизвестна.

Примерно в 5% случаев встречаются семейные (наследственные) формы заболевания. 20% семейных случаев БАС связаны с мутациями гена супероксиддисмутазы-1, расположенного в 21-й хромосоме. Как полагают, этот дефект наследуется аутосомно-доминантно.

**В патогенезе** заболевания ключевую роль играет повышенная активность глутаматергической системы, при этом избыток глутаминовой кислоты вызывает перевозбуждение и гибель нейронов (т. н. эксайтотоксичность). Каждое фибриллярное подёргивание мышцы соответствует гибели одного мотонейрона в спинном мозге — это означает, что данный участок мышцы лишается иннервации, он уже будет неспособен нормально сокращаться и атрофируется.

**Боковой амиотрофический склероз (БАС)** привлекает внимание исследователей уже более 100 лет с момента открытия его F.Aran в 1847 г. и клинического описания J.Charcot и A.Joffray в 1869 г. БАС одно из наиболее активно изучаемых в 1990-е годы заболеваний нервной системы является боковой амиотрофический склероз. При БАС известны как семейные, так и спорадические случаи и работы показали, что одной из причин семейной формы БАС являются мутации в гене медь-цинк зависимой супероксиддисмутазы (СОД1). В целом мутации в гене СОД1 найдены примерно в 20% семей с БАС. Однако роль этого гена в патогенезе спорадических случаев БАС точно не определена.

# Эпидемиология

Заболеваемость в большинстве стран составляет 1-3 на 100000 в год, распространенность - 3-5 на 100000 населения, а на некоторых тихоокеанских островах (Гуам, Новая Гвинея) - гораздо выше. В США и в Европе мужчины болеют несколько чаще женщин.

Подавляющее большинство случаев носит спорадический характер, семейные случаи составляют 5-10%.

## Факторы риска

На БАС приходится примерно 3% всех органических поражений нервной системы. Болезнь обычно развивается, начиная с возраста 30—50 лет.

5—10% заболевших — носители наследственной формы БАС;

на тихоокеанском острове Гуам выявлена особая, эндемичная форма заболевания.

Абсолютное большинство случаев (90—95%) не связаны с наследственностью и не могут быть положительно объяснены какими-либо внешними факторами (перенесёнными заболеваниями, травмами, экологической ситуацией).

Несколько научных исследований нашли статистические корреляции между БАС и некоторыми сельскохозяйственными

## Клиническая картина

-Для БАС в большинстве случаев характерна асимметричность симптоматики.

-В атрофированных или даже внешне интактных мышцах обнаруживаются фасцикуляции (мышечные подергивания), которые могут проявляться в локальной группе мышц или же быть распространенными.

-В типичном случае начало заболевания с похудания мышц тенара одной из кистей с развитием слабости аддукции (приведения) и оппозиции большого пальца, (обычно асимметрично), что затрудняет схватывание большим и указательным пальцами и приводит к нарушениям тонкого моторного контроля в мышцах кисти. Больной ощущает затруднения при подборании мелких предметов, при застегивании пуговиц, при письме.

-Затем, по мере прогрессирования заболевания, в процесс вовлекаются мышцы предплечья, а кисть приобретает вид **«когтистой лапы»**. Через несколько месяцев развивается сходное поражение другой руки. Атрофия, постепенно распространяясь, захватывает

-Одновременно с этим или позже часто развивается поражение бульбарных мышц: фасцикуляции и атрофия языка, парез мягкого неба, атрофия мышц гортани и глотки, что проявляется в виде дизартрии (нарушения речи), дисфагии (нарушения глотания), слюнотечения. Мимические и жевательные мышцы обычно поражаются позже других групп мышц. По мере развития заболевания становится невозможным высовывание языка, надувание щек, вытягивание губ в трубочку. Иногда развивается слабость разгибателей головы, из-за чего больной не может держать голову прямо. При вовлечении в процесс диафрагмы наблюдается парадоксальное дыхание (на вдохе живот западает, на выдохе

-На ногах обычно первыми атрофируются передняя и боковая группы мышц, что проявляется «свисающей стопой» и походкой типа степпаж (больной высоко поднимает ногу и выбрасывает ее вперед, резко опуская). Характерно, что мышечные атрофии имеют избирательный характер. На руках наблюдаются атрофии тенара, гипотенара, межкостных и дельтовидных мышц. На ногах вовлекаются мышцы, осуществляющие тыльное сгибание стопы. В бульбарной мускулатуре поражаются мышцы языка и мягкого неба.

-Пирамидный синдром развивается, как правило, на ранней стадии БАС и проявляется оживлением сухожильных рефлексов. Вслед за этим нередко развивается нижний спастический парапарез. В руках повышение рефлексов сочетается с мышечными атрофиями, т.е. наблюдается сочетанное, одновременное поражение центральных (пирамидных) путей и периферического мотонейрона, что является характерным для БАС. Поверхностные брюшные рефлексы исчезают по мере прогрессирования процесса. Симптом Бабинского наблюдается в половине случаев заболевания

-Могут быть нарушения чувствительности. У 10% больных наблюдаются парестезии в дистальных отделах рук и ног. Боли, порою выраженные, обычно ночные, могут быть связаны с тугоподвижностью суставов, длительной неподвижностью, спазмами вследствие высокой спастичности, с крампи (болезненными мышечными спазмами), депрессией. Выпадения чувствительности не характерны.

-Глазодвигательные нарушения не характерны и встречаются на терминальных стадиях заболевания.

-Нарушения функций тазовых органов не характерны, но в далеко зашедшей стадии может наблюдаться задержка или недержание мочи.

-Умеренно выраженные когнитивные расстройства (снижение памяти и умственной работоспособности) проявляются у половины больных. У 5% больных развивается деменция лобного типа, которая может сочетаться с паркинсоническим синдромом.

-Особенностью БАС является отсутствие пролежней даже у парализованных лежачих больных.

# Критерии исключения БАС

-Для диагностики бокового амиотрофического склероза необходимо отсутствие:

-Сенсорных расстройств, в первую очередь выпадений чувствительности. Возможны парестезии и боли.

-Тазовых расстройств (нарушений мочеиспускания и дефекации). Их присоединение возможно на конечных стадиях заболевания.

-Зрительных нарушений.

-Вегетативных нарушений.

-Болезни Паркинсона.

-Деменции Альцгеймеровского типа.

# Диагностика:

- ЭМГ игольчатými электродами- позволяет оценить состояние нижнего мотонейрона;
- Транскраниальная магнитная стимуляция- позволяет оценить функциональное состояние верхнего мотонейрона;
- Биопсия мышц;
- МРТ шейного отдела позвоночника(диф. диагностика с синдромом БАС).

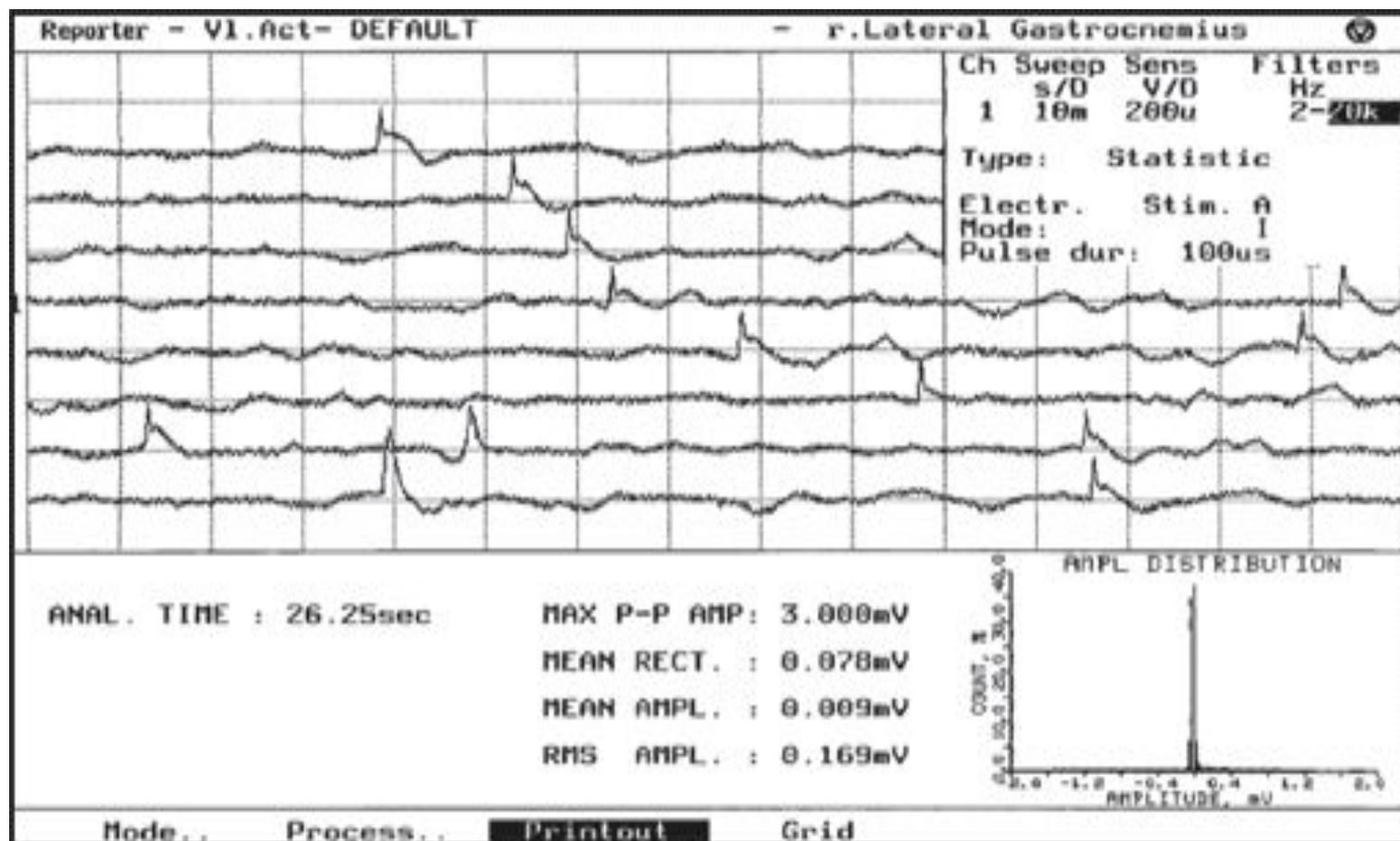
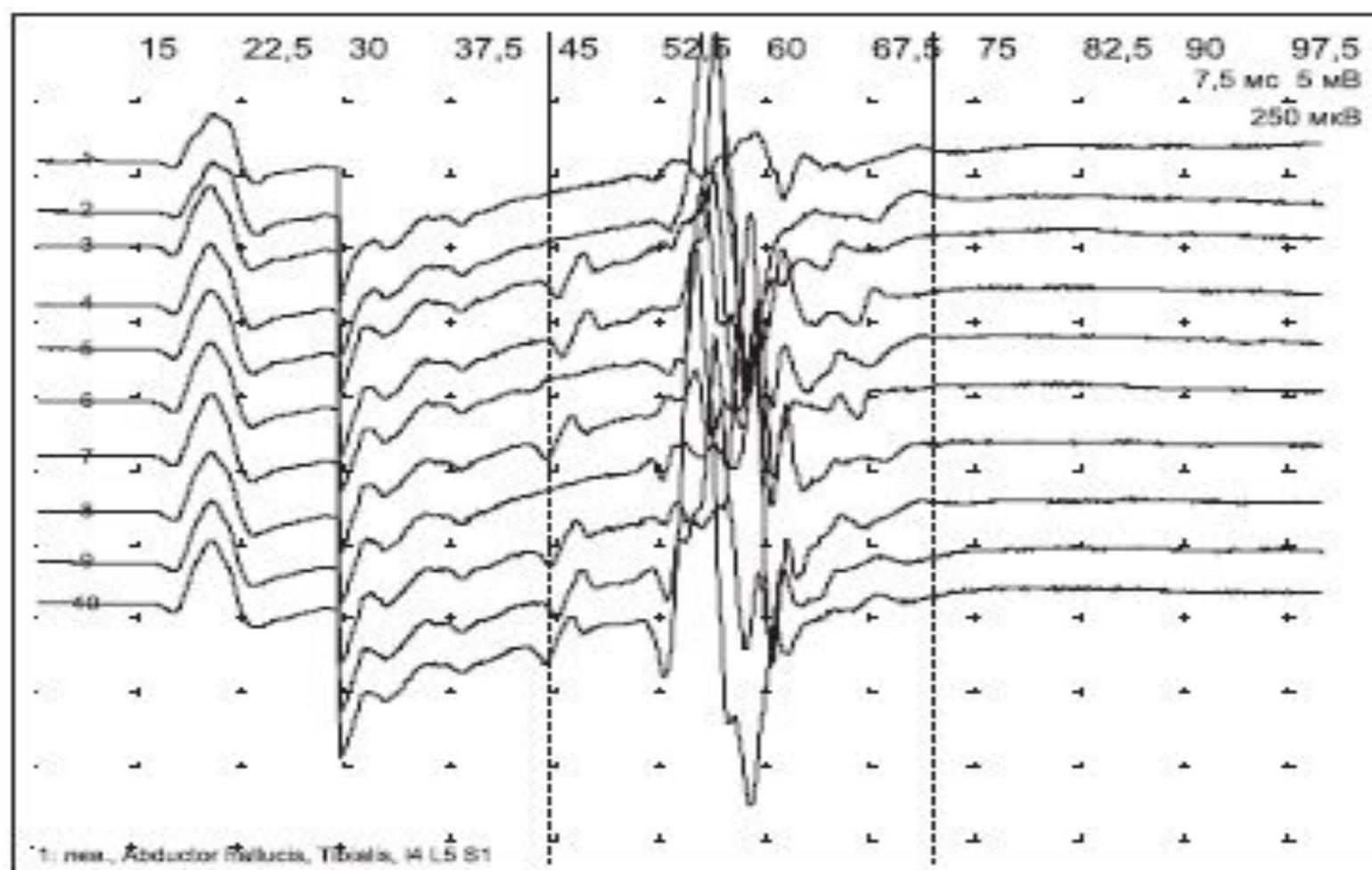


Рисунок 2. Электромиограмма *m.gastrocnemius* у больного Т., 44 лет, до лечения: зафиксирована спонтанная активность в виде потенциалов фибрилляций (ПФ)



**Рисунок 4. Исследование F-волны у больного К. с диагнозом БАС. Стаж заболевания — 6 мес.**

# Лечение

Эффективного лечения заболевания не существует. Единственный препарат, ингибитор высвобождения глутамата Рилузол (Рилутек), отодвигает летальный исход на 2 – 4 месяца. Его назначают по 50 мг два раза в день.

**Основу лечения составляет симптоматическая терапия**

***Лечебная гимнастика.***

***Применение ортопедических приспособлений:*** шейного воротника, различных шин, устройств для захвата предметов.

***При крампи (болезненным мышечных спазмах):*** фенитоин (Дифенин) 200–300 мг/сут, или карбамазепин ( Финлепсин , Тегретол , Карбамазепин табл. ) 200–400 мг/сут, и/или витамин Е 400 мг два раза в день, а также препараты магния, верапамил ( Изоптин , Верапамил табл. ).

***При спастичности:*** баклофен (Баклосан) 10 – 80 мг/сут, или тизанидин (Сирдалуд) 6 – 24 мг/сут, а также клоназепам 1 – 4 мг/сут.

***При гиперсаливации:*** применяют амитриптилин, атропин 0,25 – 0,75 мг три раза в день, или гиосцин (Бускопан) 10 мг три раза в день.

***При невозможности приема пищи вследствие нарушения глотания:*** накладывают гастростому или вводят назогастральный зонд. Раннее проведение чрезкожной эндоскопической гастростомии продлевает жизнь пациентов в среднем на 6 месяцев.

***При болевых синдромах используют весь арсенал анальгетиков. В том числе на конечных стадиях наркотические анальгетики.***

Иногда некоторое временное улучшение приносят антихолинэстеразные препараты (неостигмина метилсульфат (Прозерин)).

***Спасибо за внимание!***