


# Азербайджанский Медицинский Университет Кафедра Неврологии и Медицинской Генетики





студентки IV курса лечебно-профилактического I факультета 120С группы

Агазаде Усары Джейхун г.



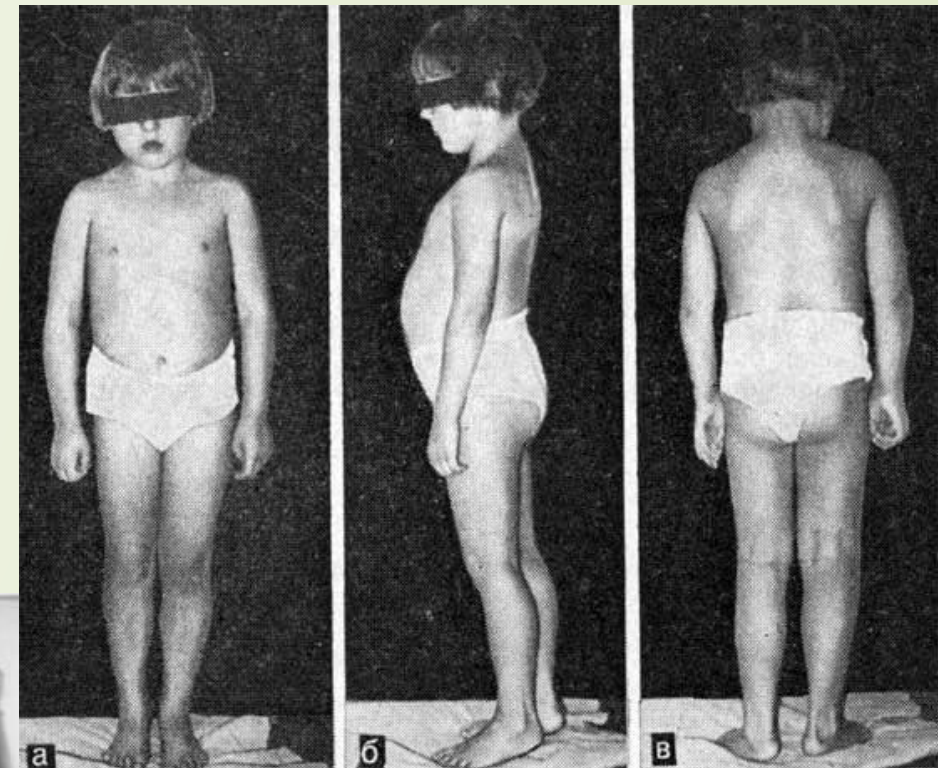
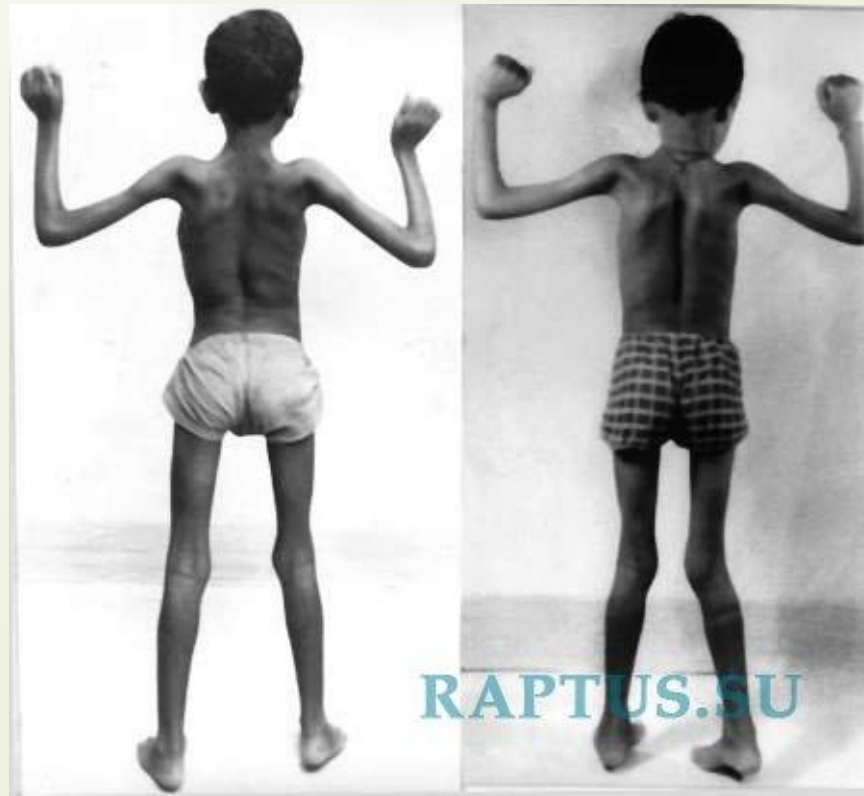
# Прогрессирующие мышечные дистрофии

- 
- 
- **Прогрессирующие мышечные дистрофии**
    - **Дистрофия Дюшенна**
    - **Дистрофия Беккера**
    - **Дистрофия Дрейфуса**
    - **Дистрофия Эрба-Рота**
    - **Плечелопаточно-лицевая форма Ландузи-Дежерина**

# Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна

Наследуется по рецессивному, сцепленному с X-хромосомой типу. В подавляющем большинстве случаев болеют мальчики.

Характеризуется перерождением мышечной ткани, замещением ее жировой и соединительной тканью, некрозом отдельных волокон.



на 1-м году

с задержкой начинают садиться, движения вставать не ловкие, ходить при

ходьбе

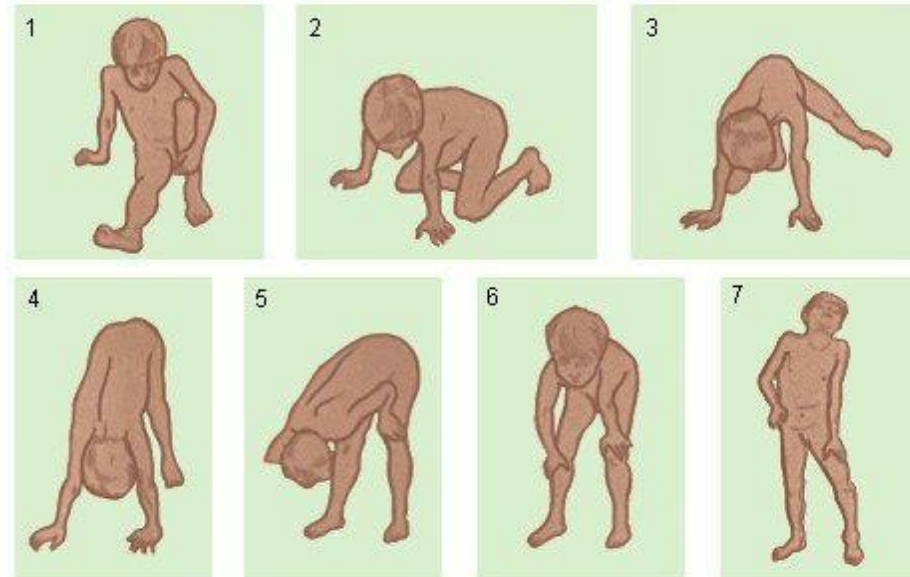
дети не устойчивы,

на ступеньки

падают

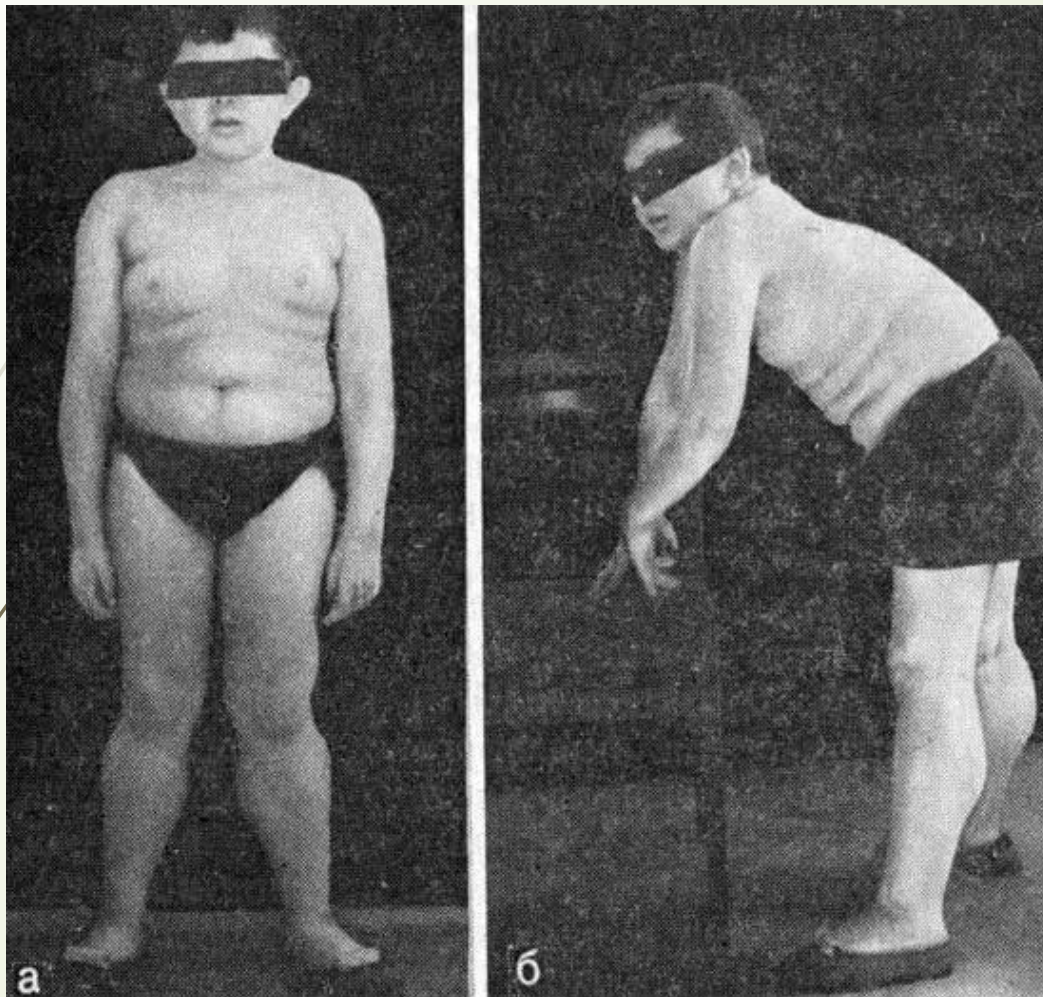
В 2–3 года - мышечная слабость, патологическая мышечная утомляемость, проявляющаяся при физической нагрузке – длительной ходьбе, подъеме на лестницу, изменение походки по типу «утиной». Своеобразная «стеротипная» динамика движений детей во время вставания из горизонтального положения, из положения на корточках или со стула. Вставание происходит поэтапно, с активным использованием рук – **«взбирание лесенкой»** или **«взбирание по самому себе»**.

Прогрессирующая мышечная дистрофия.  
Вставание с пола "лесенкой"



Атрофии мышц -**симметричны**.  
Вначале они локализуются в проксимальных группах мышц нижних конечностей – мышцах тазового пояса, бедер, а через 1–3 года быстро распространяются в восходящем направлении на проксимальные группы мышц верхних конечностей – плечевой пояс, мышцы спины. Вследствие атрофии появляются **лордоз, «крыловидные» лопатки, «осиная» талия**. Типичным симптомом заболевания является **псевдогипертрофия икроножных мышц**.





*Псевдогипертрофии икроножных мышц,  
эндокринные расстройства в виде  
адипозогенитального синдрома (а) и  
характерные позы при  
выпрямлении туловища (б)*



**Миодистрофия Дюшенна: характерная поза при стоянии, родные братья 4 и 6 лет**



При пальпации мышцы плотны, безболезненны.

**Мышечный тонус** снижен преимущественно в проксимальных группах мышц. В ранних стадиях болезни исчезают коленные рефлексы, позднее – рефлексы с двуглавой и трехглавой мышц. Пяточные (ахилловы) рефлексы длительное время остаются сохранными.

Костно-суставные нарушения

деформация  
позвоночника  
деформация  
стопы  
деформация  
грудины

Сердечно-сосудистые расстройства

**лабильность пульса**

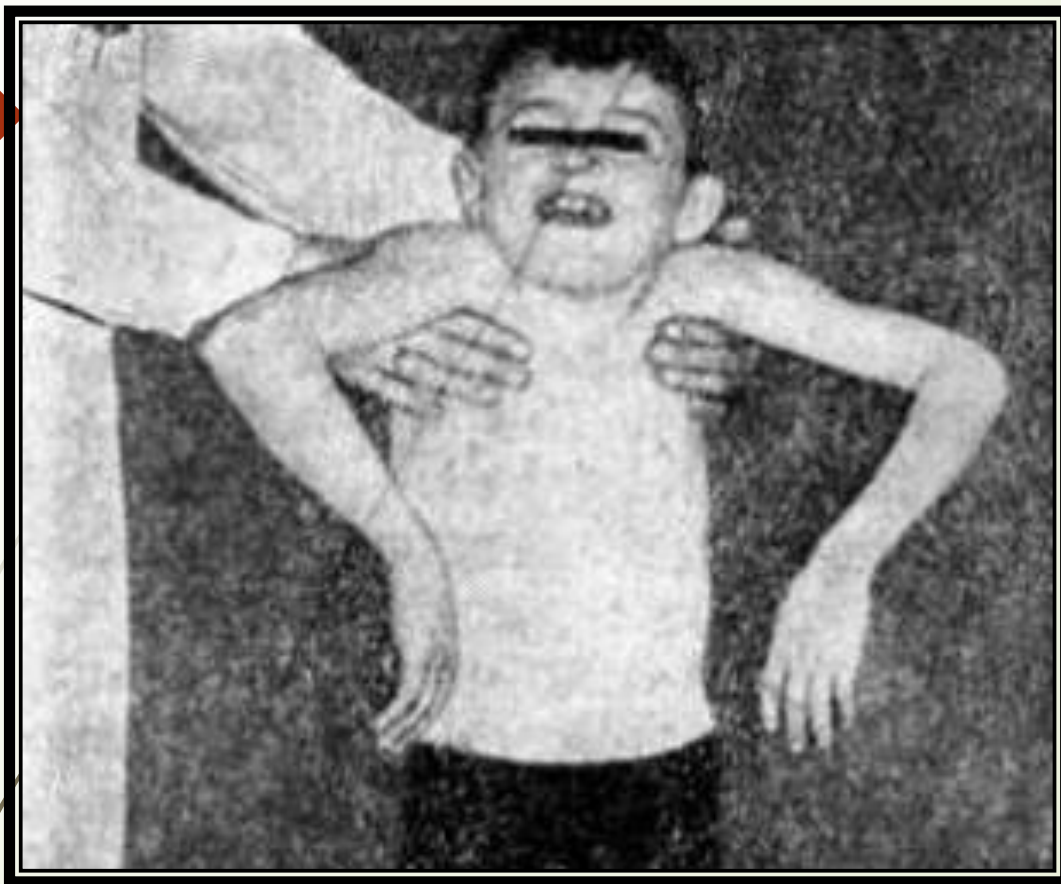
**Лабильность артериального давления**

**глухость тонов**

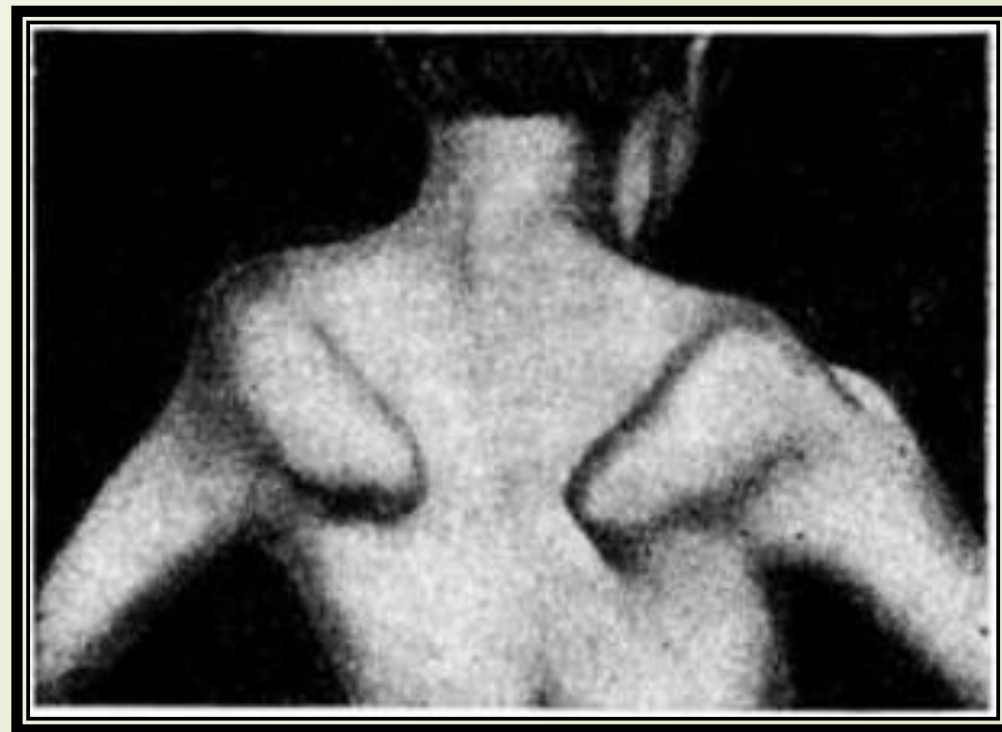
**расширение границ сердца**



**Миодистрофия Дюшенна: атрофия  
мышц лопатки и плечевого пояса**



**Миодистрофия Дюшенна:  
симптом свободных надплечий**



**Миодистрофия Дюшенна:  
симптом крыловидных лопаток**

Болезнь имеет быстро прогрессирующее злокачественное течение.

7-10 лет

выраженное изменение пассивной мышечной силы, в значительной степени различия в виде свободного, самостоятельного передвижения больных.

14-15 лет

# Диагностика

## данные генеалогического анализа

- рецессивный сцепленный с X-хромосомой тип наследования

## Клинические особенности

- раннее начало в 1–3 года
- симметричные атрофии проксимальных групп мышц, развивающиеся в восходящем направлении
- псевдогипертрофии икроножных мышц
- грубые соматические и нейроэндокринные расстройства
- снижение интеллекта
- быстрое злокачественное течение болезни

## биохимические исследования

- увеличение активности КФК

## Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера

Наследуется по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу

Первые признаки заболевания проявляются в 10-15-летнем возрасте, иногда раньше. Начальные симптомы:

- мышечная слабость
- патологическая мышечная утомляемость при физической нагрузке
- псевдогипертрофии икроножных мышц.

Атрофии развиваются симметрично.

В результате атрофии возникают изменения походки по типу «утиной», компенсаторные миопатические приемы при вставании. Мышечный тонус в проксимальных группах мышц умеренно снижен. Интеллект сохранен.

**Течение медленно прогрессирующее.**



**Рисунок 3. Ребенок А., 6 лет. Д-з: ПМД, форма Беккера**

# Диагностика

## данные генеалогического анализа

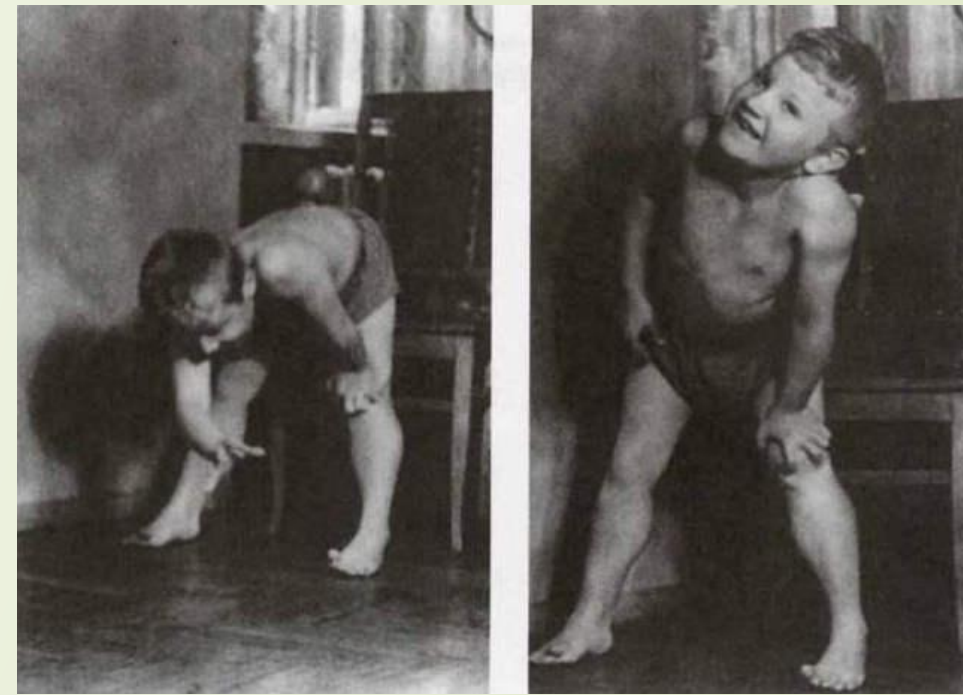
- рецессивный сцепленный с X-хромосомой тип наследования

## Клинические особенности

- начало болезни в 10-15 лет
- атрофии в проксимальных группах мышц, медленное, в течение 10-20 лет, распространение атрофии в восходящем направлении
- массивные псевдогипертрофии икроножных мышц
- умеренные соматические расстройства
- медленное течение

## биохимические исследования

- увеличение активности КФК



Применение пациентом компенсаторных миопатических приемов при вставании — симптом Говерса (больной «взбирается по себе»)

## Прогрессирующая мышечная дистрофия Дрейфуса

Наследуется по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу

Отличительными особенностями данной формы являются ранние **контрактуры в локтевых суставах, ретракции ахилловых сухожилий**. У многих больных имеются нарушения ритма сердечной деятельности. Интеллект сохранен.

Заболевание медленно прогрессирует.





## Прогрессирующая мышечная дистрофия Эрба-Рота

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу

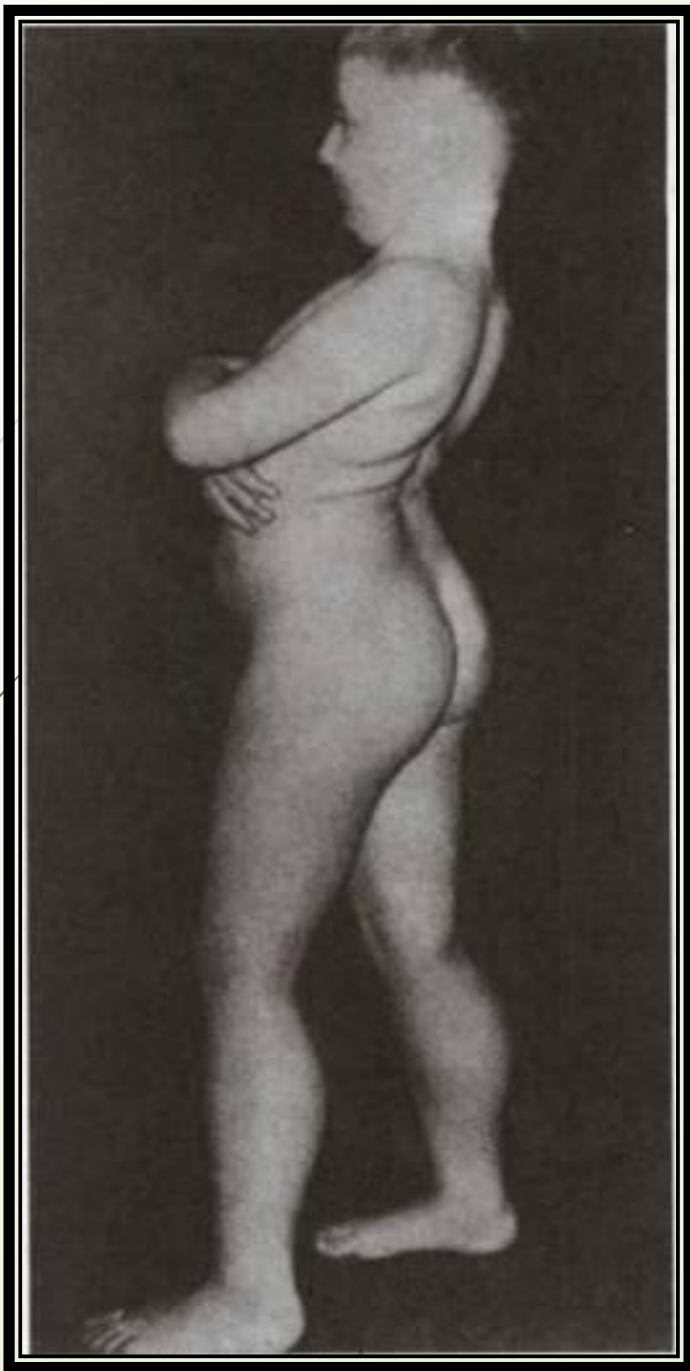
Первые признаки заболевания проявляются преимущественно в 14–16 лет, крайне редко – в 5–10-летнем возрасте.

Заболевание быстро прогрессирует. Инвалидизация наступает рано.

### Диагноз

- на основании данных генеалогического анализа (аутосомно-рецессивный тип наследования)
- особенностей клиники (начало болезни преимущественно в 14–16 лет, атрофии проксимальных групп мышц, умеренные псевдогипертрофии, быстрое прогрессирование)
- результатах игольчатой электромиографии
- морфологических данных, позволяющих выявить первично-мышечный характер изменений.





## Лице-лопаточно-плечевая миодистрофия (тип Ландузи-Дежерина)

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Первые признаки проявляются преимущественно в возрасте 10–20 лет

**Мышечная слабость**

атрофии локализуются в области мимической мускулатуры и становятся лице-лопаточными.

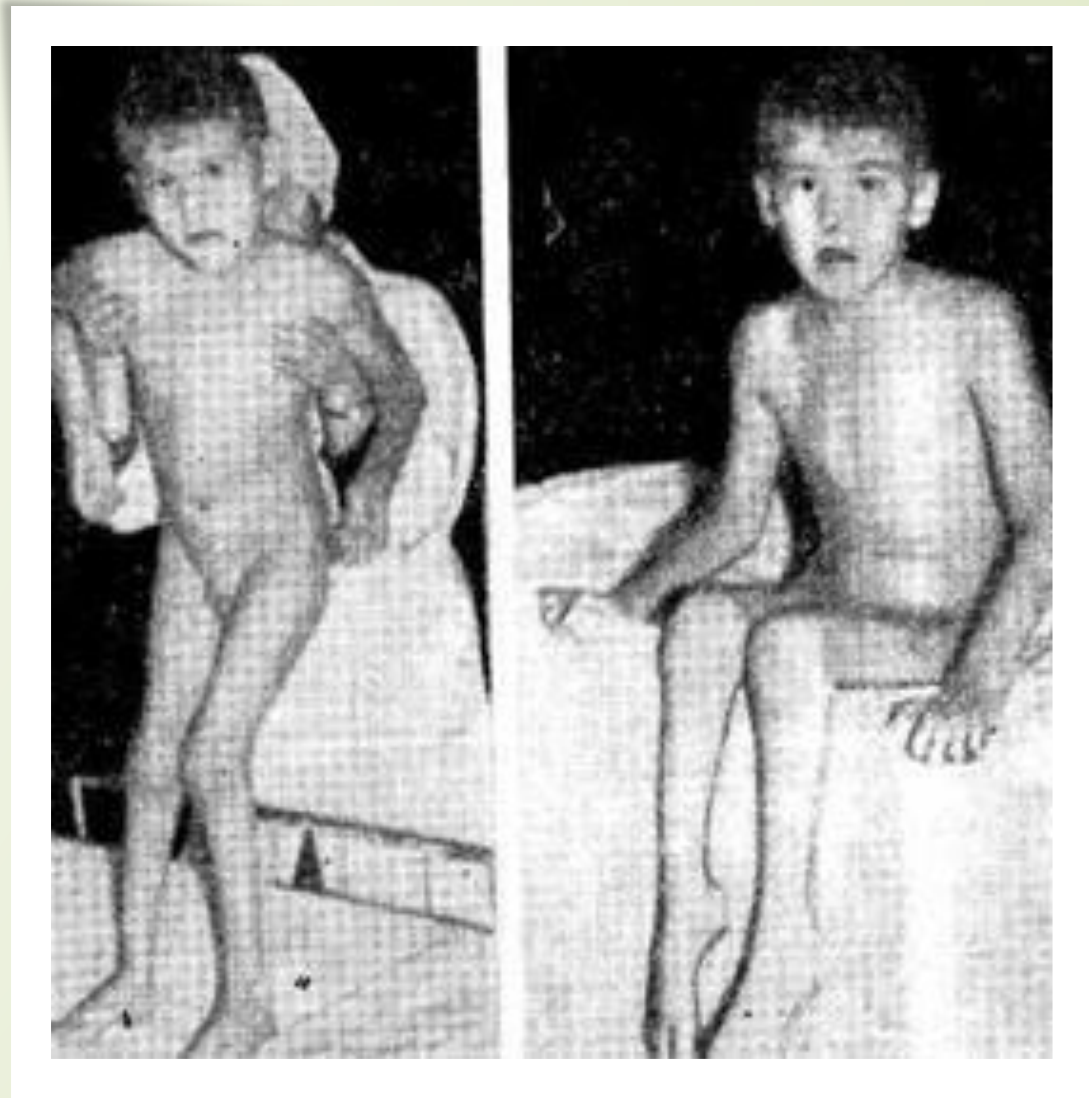
«полированный» лоб

лагофтальм

«поперечная» улыбка, толстые, иногда вывороченные губы и триглавой мышца плеча, большой




**Рисунок 1. «Крыловидные» лопатки, широкий межлопаточный промежуток, сколиоз**





# Нейрогенные амиотрофии

- 
- Спинальная амиотрофия Верднига-Гофмана
  - Спинальная юношеская псевдомиопатическая мышечная атрофия Кугельберга-Веландер
  - **Наследственная дистальная спинальная амиотрофия**
  - **Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута**

# Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана


Наследуется по аутосомно-рецессивному типу

В передних рогах спинного мозга обнаруживаются **недоразвитые клетки**. Передние корешки подвергаются **демиелинизации**. Похожие изменения затрагивают ядра и корешки нижеперечисленных черепно-мозговых нервов:

- ✓ тройничный (V)
- ✓ отводящий (VI)
- ✓ лицевой (VII)
- ✓ языкоглоточный (IX)
- ✓ блуждающий (X)
- ✓ добавочный (XI)
- ✓ подъязычный (XII)

Для изменений скелетной мускулатуры характерно:

- пучковая атрофия
- гиалиноз
- гиперплазия соединительной ткани
- гипертрофические процессы в отдельных мышечных волокнах.

- 
- Врожденная (появление симптомов заболевания в первые 6 месяцев жизни)
  - Ранняя детская (от 6 мес до 1.5 лет)
  - Поздняя детская (старше 1.5 лет)



# Врожденная форма

Вялые парезы возникают сразу же после рождения

- ✓ мышечная гипотония
- ✓ отсутствие рефлексов с сухожилий

Бульбарные расстройства:

- ✓ вялое сосание
- ✓ фибрилляции языка
- ✓ слабый крик
- ✓ снижение глоточного рефлекса

костно-мышечные деформации:

- ✓ сколиоз
- ✓ контрактуры суставов
- ✓ воронкообразная грудная клетка.

**Интеллект у таких детей обычно снижен.**

Нередко могут наблюдаться врожденные пороки развития: крипторхизм; косолапость; гемангиома; гидроцефалия; дисплазия тазобедренных суставов.

Течение врожденной формы: характеризуется злокачественностью и быстрым прогрессированием. Причины смерти – сердечнососудистая и дыхательная недостаточность — обусловлены слабостью грудных мышц.



# Ранняя детская форма

Моторное развитие на первых трех месяцах существования – удовлетворительное. Дети начинают держать голову, сидеть, изредка ходить. Она возникает после перенесенной кишечной инфекции. Первоначальная локализация вялых парезов – ноги, затем – руки и туловище.

Диффузная атрофия мышечной ткани в данном случае сочетается с:  
фасцикуляциями;

тремором пальцев; фибриляциями языка;

сухожильными контрактурами.

На поздних стадиях наблюдается бульбарный паралич, мышечная гипотония.

Протекает намного легче, по сравнению с врожденной формой. Смерть наступает обычно в возрасте до 15 лет.



## Поздняя форма

- движения становятся неловкими (походка «заводной куклы»)
- Атрофия мышц скелета происходит постепенно и медленно: сначала вялые парезы наблюдаются в нижних отделах нижних конечностей, далее в процесс вовлекаются мышцы нижних отделов верхних конечностей, туловища.
- деформации опорного аппарата, чаще всего это «куриная» грудь.



**Диагноз подтверждается на основании клинической картины (раннее начало атрофических изменений, начало дегенеративных изменений в проксимальных группах мышц, гипотония мышц, подергивания мышц языка, отсутствие псевдогипертрофии), данных ЭНМГ (электронейромиографии), результата биопсии мышечных волокон, МРТ, генеалогического анализа (поиск генетических мутаций у родителей и ребенка).**

# Лечение

только симптоматическая терапия

- **действующие на обменные процессы нервной ткани**
  - Церебролизин
  - Аминолон
  - энцефабол
- **Ноотропы**
  - луцетам
  - ноотропил


**ВИТАМИНЫ** группы В; массаж и ЛФК, специальная диета

# Спинальная юношеская псевдомиопатическая мышечная атрофия Кугельберга-Веландер

Наследуется по аутосомно-рецессивному, реже – по аутосомно-доминантному, рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу.

Обнаруживают недоразвитие и дегенерацию клеток передних рогов спинного мозга, демиелинизацию передних корешков, дегенерацию двигательных ядер IX, X, XII черепных нервов.

Заболевание манифестирует в 4-8 лет. Вначале появляется утомляемость и атрофия в проксимальных отделах нижних конечностей и таза. Процесс протекает симметрично. Икроножные мышцы утолщаются. Больным трудно подниматься по лестнице, вставать с горизонтальной поверхности. Постепенно изменяется походка («утиная походка»). Спустя несколько лет патологический процесс поражает и проксимальные отдела верхних конечностей. Важным симптомом заболевания является наличие **фасцикуляций мышц, фибрилляций языка, мелкий тремор пальцев.**



Терапия направлена, прежде всего, на улучшение трофики мышц, что достигается применением таких препаратов, как **АТФ**, **трентал**, **курантил**. Можно использовать анаболические стероиды короткими курсами. В комплексное лечение входят **витамины А, Е, С**, группы **В**. Замедлить прогресс заболевания помогает лечебная физкультура и массаж.

## Наследственная дистальная спинальная амиотрофия

Наследуется по аутосомно-рецессивному, аутосомно-доминантному, рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу.

- ❖ слабость и атрофия дистальной мускулатуры ног
- ❖ грубые деформации стоп
- ❖ ранняя утрата ахиллова рефлекса при сохранности коленных и глубоких рефлексов с рук
- ❖ отсутствие чувствительных расстройств.



# Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута

Наследуется по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу.

- «СИМПТОМ ТОПТАНИЯ»



ноги резко сужаются в дистальных отделах и приобретают форму «перевернутых бутылок» или «ног аиста»





**Рисунок 2. Деформация стопы у больной К.Н.С.  
(фридрейховская)**



**Рисунок 3а. Деформация голеней по типу  
перевернутых бутылок у больной К.Н.С.**



**Рисунок 3б. Деформация голеней и стоп  
у больной К.Н.С.**



**Стопы деформируются, становятся «выеденными» с высоким сводом. Парез стоп изменяет походку больных. Они ходят, высоко поднимая ноги; ходьба на пятках невозможна.**



Атрофии в дистальных отделах рук — мышцах тенара, гипотенара, а также в мелких мышцах кистей присоединяются спустя несколько лет после развития дистрофических изменений в ногах. Атрофии в кистях симметричны. В тяжелых случаях при выраженных атрофиях кисти приобретают форму «когтистых», обезьяньих

# Лечение

С целью улучшения трофики мышц назначают:

**аденозинтрифосфорную кислоту**

**Кокарбоксилазу**

**церебролизин**

**Рибоксин**

**Фосфаден**

**карнитина хлорид**

**метнонин**

**Лейцин**

**витамины E, A, группы B и C.**

Наряду с медикаментозной терапией применяют **лечебную физкультуру, массаж и физиотерапию.**

Показаны средства, улучшающие микроциркуляцию:

**никотиновая кислота**

**ксантинол никотинат**

**никошпан**

**Пентоксифиллин**

**пармидин**

Для улучшения проводимости назначают антихолинэстеразные препараты: **галантамин**

**пиридостигмина бромид**

**стефаглабрина сульфат**

**амиридин**