

Спинальная мышечная атрофия тип III. Болезнь Кугельберга- Веландера.

Ординатор: Башаев А.М.

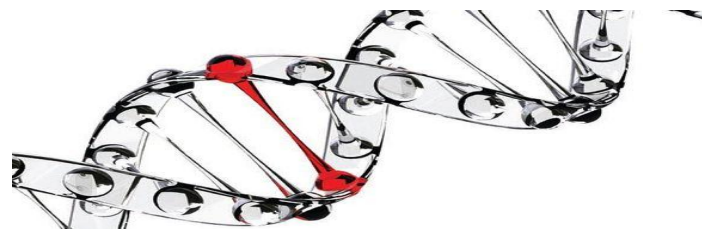
Куратор: к.м.н. ассистент кафедры
Григорьева Ю.Г.

История

- Амиотрофия Кугельберга-Веландера — относительно доброкачественный тип спинальной амиотрофии с медленным прогрессированием и поражением преимущественно мышечных групп проксимальных отделов конечностей. Подробно описана в 1956 г. швейцарскими врачами Е. Кугельбергом и Л. Веландером, в честь которых и была названа. В практической неврологии и генетике употребляются также другие названия: ювенильная амиотрофия, спинальная мышечная атрофия (СМА) III типа.

Причины амиотрофии Кугельберга-Веландера.

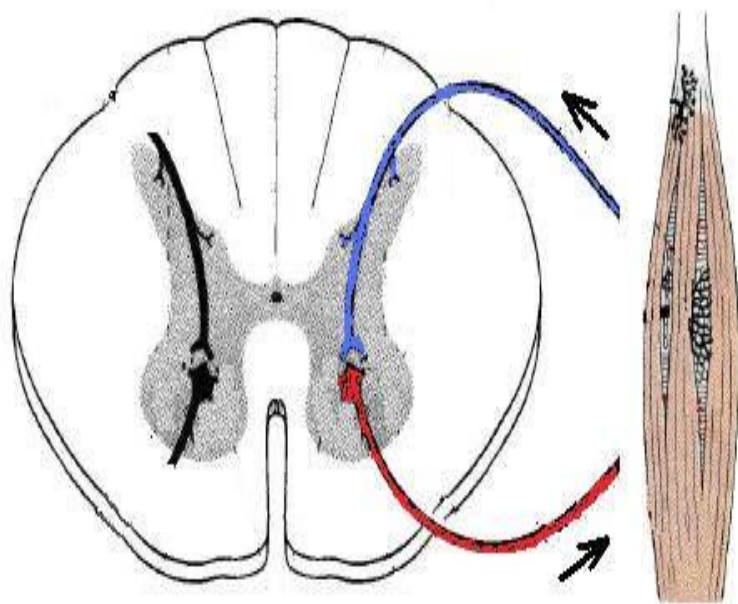
- Амиотрофия Кугельберга-Веландера, как и другие типы СМА, детерминируется нарушениями в генах 5-й хромосомы. В случае СМА III типа генные aberrации передаются по наследству преимущественно аутосомно-рецессивным путем. При таком типе наследования мутантный ген имеется и у отца, и у матери, однако он не проявлен клинически. Вероятность развития амиотрофии у ребенка не превышает 25%.
- Нарушения генетического аппарата обуславливают появление и прогрессирование дегенеративных изменений в передних рогах спинного мозга. Процесс затрагивает локализирующиеся там двигательные нейроны (мотонейроны). Характерно первоначальное поражение нижнегрудных и поясничных спинальных сегментов, приводящее к мышечной слабости в проксимальных отделах ног, а затем поражение верхнегрудных и шейных сегментов со слабостью в мышцах плечевого пояса.



Клиническая картина

- Амиотрофия Кугельберга-Веландера дебютирует, когда ребенок уже умеет самостоятельно ходить и бегать. Первым проявлением амиотрофии выступает повышенная утомляемость при длительной ходьбе или во время бега. Больше половины заболевших отмечают некоторую неустойчивость, частые падения. Затем возникают затруднения при необходимости подниматься по лестнице. Со временем развиваются атрофические изменения мышц тазового пояса и бедер. При этом у большинства пациентов формируются псевдогипертрофии икроножных мышц. Постепенно походка больного принимает вид «утиной».
- Спустя несколько лет от дебюта амиотрофии Кугельберга-Веландера возникают симптомы поражения проксимальных групп мышц верхних конечностей. Снижается объем активных движений в плечевом поясе и руках. Наблюдаются атрофии мышц плеч и лопаточной области, формирование характерных «крыловидных» лопаток. Типичен симметричный характер мышечных атрофий. При неврологическом исследовании выявляется понижение мышечной силы пораженных мышц, прогрессирующее угасание сухожильных рефлексов с бицепса и трицепса плеча, а также коленных сухожильных рефлексов.

- От других типов СМА амиотрофия Кугельберга-Веландера отличается наличием фасцикулярных сокращений в пораженных мышцах, а иногда и в мышечных группах голеней и предплечий. Зачастую отмечаются тремор языка, мелкоразмашистый тремор пальцев. Возможно формирование костных деформаций: искривления позвоночника От других типов СМА амиотрофия Кугельберга-Веландера отличается наличием фасцикулярных сокращений в пораженных мышцах, а иногда и в мышечных группах голеней и предплечий. Зачастую отмечаются тремор языка, мелкоразмашистый тремор пальцев. Возможно формирование костных деформаций: искривления позвоночника, деформация грудной клетки От



Нормальная
мышца



Мышечная
атрофия

Диагностика амиотрофии Кугельберга-Веландера

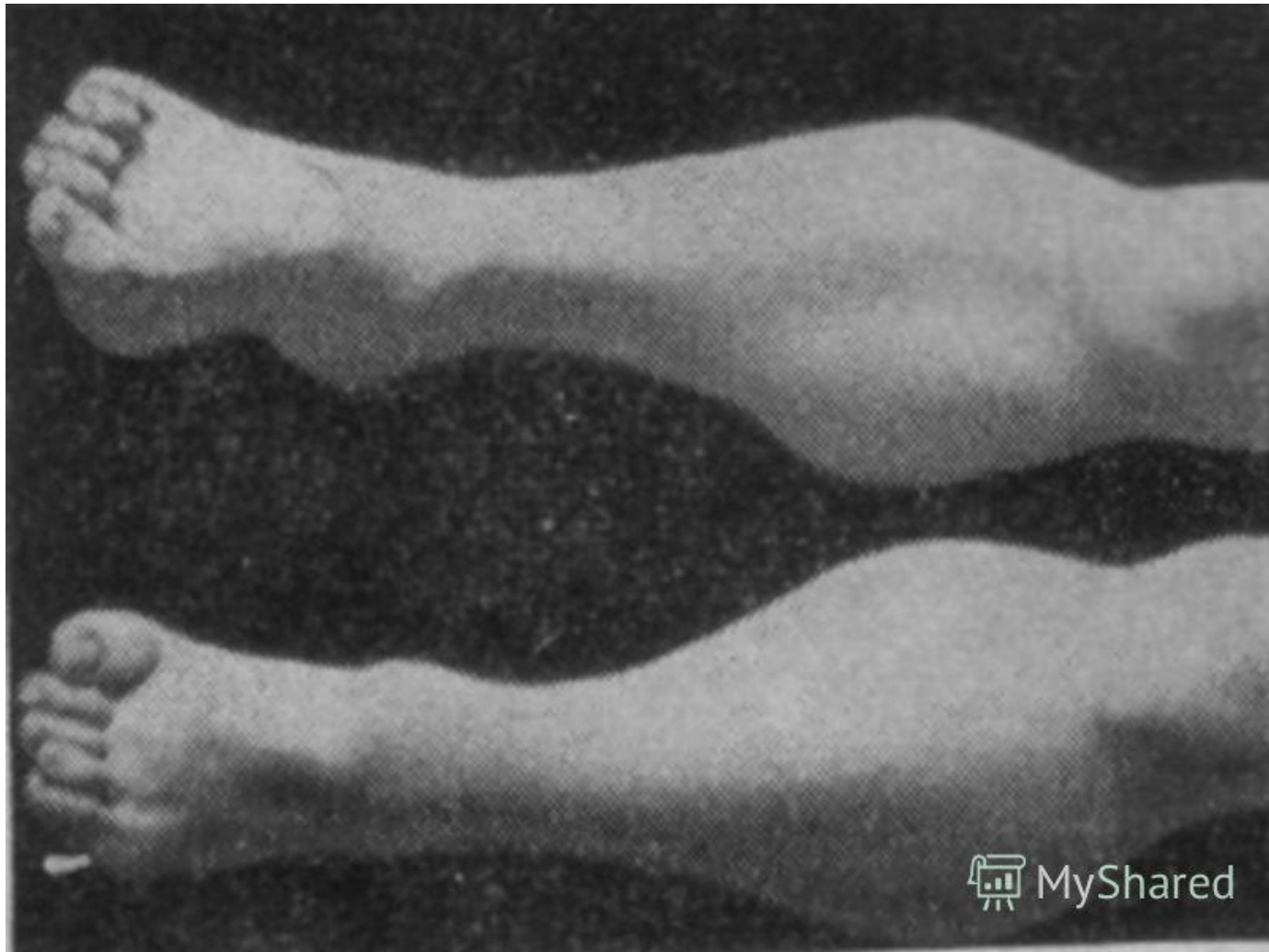
- Амиотрофия Кугельберга-Веландера диагностируется неврологом Амиотрофия Кугельберга-Веландера диагностируется неврологом совместно с генетиком по клиническим проявлениям, с учетом возраста дебюта симптоматики, скорости ее прогрессирования, результатов генеалогического исследования. Основными критериями клинического диагноза являются: манифестация патологии после 2-летнего возраста, аутосомно-рецессивный характер наследования, поражение проксимальных отделов вначале нижних, а затем — верхних конечностей, наличие псевдогипертрофий, фасцикуляций и мелкого тремора, медленное прогрессирование проявлений. Уточнение диагноза возможно методами ДНК-диагностики.

- В биохимическом анализе крови зачастую отмечается повышение уровня креатинфосфокиназы. В биохимическом анализе крови зачастую отмечается повышение уровня креатинфосфокиназы, однако оно не столь значительное, как при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшена. В биохимическом анализе крови зачастую отмечается повышение уровня креатинфосфокиназы, однако оно не столь значительное, как при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшена, Беккера и др. Комплексное обследование нервно-мышечной системы при помощи электронейромиографии позволяет установить переднероговый характер поражения (понижение амплитуды М-ответа, снижение числа двигательных единиц, ритм «частотокола») и исключить миопатии. Кроме того, фиксируется спонтанная биоэлектрическая активность, лежащая в основе мышечных фибрилляций и фасцикуляций.

Диагностика(продолжение)

- Биопсия мышц дает возможность выявить типичную для СМА пучковую атрофию мышечных волокон — чередование гипертрофированных волокон с атрофическими пучками.
- МРТ позвоночника МРТ позвоночника имеет вспомогательное значение, позволяет исключить различную органическую патологию передних рогов: опухоли спинного мозга МРТ позвоночника имеет вспомогательное значение, позволяет исключить различную органическую патологию передних рогов: опухоли спинного мозга, гематомиелию МРТ позвоночника имеет вспомогательное значение, позволяет исключить различную органическую патологию передних рогов: опухоли спинного мозга, гематомиелию, миелит МРТ позвоночника имеет вспомогательное значение, позволяет исключить различную органическую патологию передних рогов: опухоли спинного мозга, гематомиелию, миелит, компрессионную миелопатию МРТ позвоночника имеет вспомогательное значение, позволяет исключить различную органическую патологию передних рогов: опухоли спинного мозга, гематомиелию, миелит, компрессионную





Лечение.

- Патогенетическая терапия не разработана, ведутся поиски эффективных методов лечения. Проводится курсовая симптоматическая терапия, направленная на улучшение метаболизма нервной ткани и функционирования пораженных нервно-мышечных структур. Назначают L-карнитин, гамма-аминомасляная кислота, витамины группы В. Рекомендована дозированная лечебная физкультура, помогающая замедлить сокращение двигательной активности и предупредить развитие контрактур. Для взрослых пациентов большое значение имеет правильное трудоустройство, исключающее избыточные мышечные нагрузки.

- Благодаря своему медленному течению и позднему возникновению, амиотрофия Кугельберга-Веландера имеет относительно благоприятный прогноз. Длительное время пациенты сохраняют способность самостоятельно двигаться, а в случаях более позднего начала (в 20-30 лет) доживают до старости, не теряя способности к самообслуживанию.

Спасибо за внимание!