



ГБОУ ВПО УГМУ МИНЗДРАВА РФ
Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и
медицинской генетики

ТЕМА: «ДИСТАЛЬНЫЕ СПИНАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ»

Преподаватель: к.м.н. Овсова О.В.

Исполнитель: врач-интерн Кочегарова Н.Г

Екатеринбург 2015

МКБ-10

- В подрубрики «СМА» и «БДН» разделены в зависимости от частоты, тяжести заболевания, степени вовлечения различных уровней нервной системы и представлены в рубрике **G12 Спинальная мышечная атрофия и родственные синдромы** блока «Системные атрофии, поражающие преимущественно центральную нервную систему» (табл. 1).

Таблица 1. G12 Спинальная мышечная атрофия и родственные синдромы

| | |
|---------------|---|
| G12.0 | <i>Инфантильная спинальная мышечная атрофия, тип I (Верднига — Гоффмана)</i> |
| G12.1 | <i>Другие наследственные спинальные мышечные атрофии:</i> Детский прогрессирующий бульбарный паралич (Фацио — Лонде) Спинальные мышечные атрофии: детская форма, тип II; ювенильная форма, тип III (Кугельберга — Веландера); взрослая форма; дистальные СМА; скапулоперонеальная форма |
| G12.2 | <i>Болезни двигательного нейрона:</i> Семейные болезни двигательного нейрона Боковой (латеральный) склероз: амиотрофический, первичный Прогрессирующие: бульбарный паралич; спинальная мышечная атрофия |
| G12.8 | <i>Другие спинальные мышечные атрофии</i> |
| G12.9. | <i>Спинальная мышечная атрофия неуточненная</i> |

Дистальные спинальные амиотрофии составляют не менее 10 % всех СМА

Спинальные мышечные атрофии

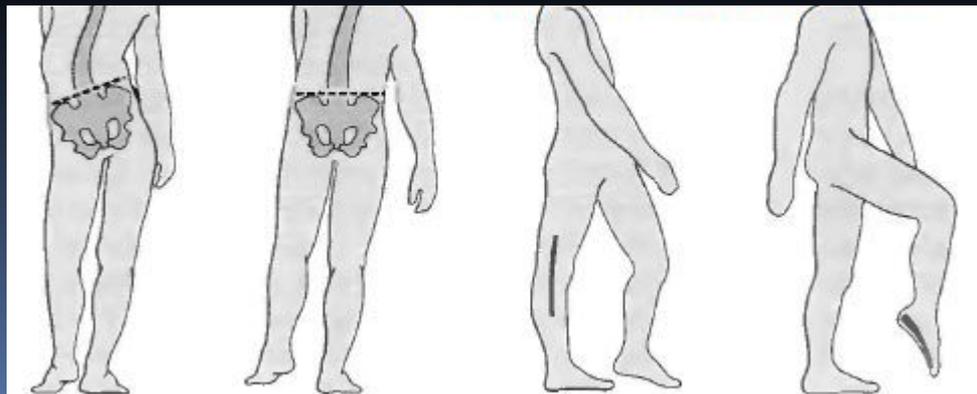
- характеризуются дегенерацией периферических двигательных альфа-нейронов спинного мозга и ствола головного мозга.
- СМА представляют собой гетерогенную группу прогрессирующих заболеваний генетической природы, которые имеют чаще аутосомно-рецессивный (А-Р), реже — аутосомно-доминантный (А-Д) или X-сцепленный тип наследования.
- Частота СМА 1 на 6000–10 000 новорожденных.

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ДИСТАЛЬНОЙ СМА

- Первые симптомы появляются в 6–24 мес. в виде билатерального пареза ног.
- Дистальная слабость перонеальных мышц и разгибателей пальцев ног, гипотония и атрофии, снижение и/или отсутствие сухожильных рефлексов.
- Деформации стоп.
- Трудности при ходьбе и частые падения.
- Заболевание медленно прогрессирует с распространением на проксимальные отделы конечностей ног и рук, мышцы туловища и диафрагмы.
- Однако всегда слабость превалирует в ногах и дистальных отделах конечностей.
- Дыхательные нарушения прогрессируют до острого респираторного дистресса.
- Парез мышц туловища ведет к гиперлордозу, сколиозу.
- Деформации грудной клетки нет.
- Больные имеют нормальный интеллект.
- Краниальные мышцы интактны, чувствительных нарушений, фасцикуляций, пирамидных знаков нет.

Спинальная амиотрофия врожденная непрогрессирующая с преимущественным поражением ног

- Впервые описана Frijns et al. в 1994 году. Тип наследования — аутосомно-доминантный. Ген локализован в хромосоме 12 q23-q24.
- Первые проявления заболевания обычно выявляют к 15–18 месяцам жизни по задержке темпов приобретения навыков самостоятельной ходьбы.
- Обычно дети начинают самостоятельно ходить после полутора лет и имеют варусную деформацию стоп.
- Походка больных напоминает шагпаж.



Спинальная амиотрофия с глазодвигательными нарушениями и эпилепсией

- Заболевание описано Ока с соавт. в 1995 году.
- Тип наследования — аутосомно-рецессивный.
- Первые проявления отмечаются в период новорожденности и характеризуются прогрессирующей генерализованной спинальной амиотрофией с характерными фасцикуляциями скелетных мышц и языка, сухожильной гипорефлексией и гипотонией.
- У детей часто возникают колебания температуры тела.
- К 6 годам к указанным симптомам присоединяются глазодвигательные нарушения в виде наружной офтальмоплегии и тонико-клонические судороги.

Врожденная скапулоперонеальная спинальная амиотрофия

- Впервые описал De Long & Siddique в 1992 году.
- Тип наследования — **аутосомно-доминантный**.
- Ген заболевания, обозначаемый как SPSMA (скапулоперонеальная спинальная мышечная атрофия), картирован на хромосоме **12q24.1-24.31**.
- Заболевание возникает с рождения и характеризуется врожденной гипоплазией мышц, симптомами спинальной амиотрофии, наиболее выраженными в области надостных и подостных мышц и мышц перонеальной группы.

Врожденная скапулоперонеальная спинальная амиотрофия (продолжение)

- У большинства больных возникает стридорозное дыхание, обусловленное параличом голосовых связок.
- По мере прогрессирования заболевания признаки мышечной слабости и атрофии распространяются на мышцы дистальных отделов рук и ног.
- Во 2-й или 3-й декаде жизни возникают контрактуры в крупных суставах, чаще всего нижних конечностей.
- Течение заболевания умеренно прогрессирующее.
- У мужчин заболевание течет тяжелее, чем у женщин.
- В сегрегирующих семьях наблюдается антиципация.

Инфантильная спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы – SMARD

- Впервые описали Mellins и соавт. в 1976 году.
- Тип наследования — **аутосомно-рецессивный**.
- Ген заболевания является геном иммуноглобулин-связывающего белка (IGHMBP₂, MIM: 600502) и картирован на хромосоме **11q13-q13.4**.
- Основное количество мутаций найдено в экзоне 5 (миссенс, нонсенс, сдвиг рамки считывания).
- Заболевание составляет 1 % от всех случаев инфантильных спинальных амиотрофий.
- Первые проявления заболевания возникают с рождения или в периоде новорожденности и характеризуются симптомами вялого паралича или пареза, наиболее выраженными в мышцах дистальных отделов верхних конечностей.

Бульбоспинальная амиотрофия с глухотой (болезнь Брауна – Виалетто – ван Лэре)

- У детей представлен **аутосомно-рецессивный** вариант SLC52A2; **8q24** с нарушением транспорта рибофлавина.
- Первые симптомы появляются в 2–5 лет. Выявляют билатеральную сенсоневральную глухоту, атрофию зрительного нерва, клинику поражения 7-й, 9–12-й пар черепных нервов (бульбарный синдром), фасцикуляции языка, гиповентиляцию.
- С течением времени паралич распространяется на плечевой пояс, руки, грудную клетку. Возникает диафрагмальная слабость, отсутствуют рефлексy.

Бульбарный парез Фацио – Лонде

- Эта форма представлена аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным вариантами *SLC52A3*; *20p13*.
- Заболевание возникает в возрасте от 1 года до 12 лет и характеризуется симптомами бульбарного паралича или пареза, слабостью лицевой мускулатуры, птозом и нарушением подвижности диафрагмы.
- При аутосомно-доминантном типе наследования заболевание возникает позднее и характеризуется нерезко выраженными дизартрией и дисфагией, умеренным птозом, слабостью мышц лица, отсутствием дыхательных нарушений и медленным прогрессированием.

Бульбарный парез Фацио – Лонде (продолжение)

- При аутосомно-рецессивном варианте заболевания отмечаются прогрессирующий стридор, выраженные дыхательные расстройства, значительное слюнотечение, генерализованная гиперрефлексия, паралич диафрагмы.
- Этот вариант характеризуется более ранним началом и злокачественным течением, приводящим к смерти больного в течение двух лет от начала заболевания.

Дифференциальная диагностика инфантильных и детских форм СМА

- — Дефицит кислой мальтазы (гликогеноз II типа).
- — Адренолейкодистрофия.
- — Ботулизм.
- — Наследственные мотосенсорные невропатии.
- — Синдром Дауна.
- — GM1-англиозидоз.
- — Синдром Хурлера.
- — Болезнь Гоше.
- — Синдромы Марфана и Прадера — Вилли.
- — Метаболические болезни (органические ацидурии и митохондриальные болезни).
- — Неонатальная и врожденная миастения.
- — Периферические невропатии.
- — Гликогеноз (болезнь Помпе).
- — Полиомиелит.
- — Поражение спинного мозга.

Лечение СМА

- предполагает использование средств, направленных на сохранение мотонейрона (рилузол, вальпроевая кислота), улучшение энергетической обеспеченности (L-карнитин, коэнзим Q10), применение клеточной терапии.