

**ЦЕНТР РАЗВИТИЯ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ  
УЗБЕКИСТАН  
ТАШКЕНТСКИЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ**

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ**

Учебно-методическое пособие для студентов  
медицинских вузов

**Ташкент – 2013**

**ЦЕНТР РАЗВИТИЯ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ  
УЗБЕКИСТАН  
ТАШКЕНТСКИЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ**

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Начальник Главного управления  
науки и учебных заведений  
министерства здравоохранения  
Республики Узбекистан  
**Ш.Э. АТАХАНОВ**

---

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2013 г.

**«СОГЛАСОВАНО»**

Директор центра развития  
Медицинского образования  
министерства здравоохранения  
Республики Узбекистан  
**М.С.ЮСУПОВА**

---

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2013 г.

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ**

Учебно-методическое пособие для студентов  
медицинских вузов

**Ташкент – 2013**

**Основное учреждение разработчик:** Ташкентский Педиатрический Медицинский Институт кафедра «Неврологии, детской неврологии»

**Составители:**

**Оманова У.Т.** - к.м.н., ассистент кафедры Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики ТашПМИ

**Усманов С.А.** - ассистент кафедры Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики ТашПМИ

**Рецензенты:**

**Садыкова Г.К.** - д.м.н. профессор кафедры Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики ТашПМИ

**Рахимбаева Г.С.** - д.м.н. профессор заведующая кафедрой Неврологии ТМА

Методическое пособие раскрывает тему «Нервно-мышечные заболевания наследственные: первичные и вторичные миопатии, миотонии, миастения и полимиозит. Оценка результатов исследования двигательной, чувствительной и рефлекторной сфер» и разработано для студентов V, VI, VII курсов медицинских вузов

Методическое пособие рассмотрено на ЦМС ТашПМИ «\_\_» \_\_\_\_\_ 2013 года, протокол № \_\_

Методическое пособие утверждено и на Ученом Совете ТашПМИ «\_\_» \_\_\_\_\_ 2013 года, протокол № \_\_.

Секретарь Ученого Совета, проф. \_\_\_\_\_ Шомансурова Э.А.

## **ВВЕДЕНИЕ**

Актуальность методического пособия обусловлена необходимостью приобретения студентами сведений о наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний нервной системы.

Достижения современной медицины, внедрение в широкую клиническую практику принципов медицины доказательств, существенное расширение арсенала медикаментозных лекарственных средств и немедикаментозных способов лечения требуют от врача-невропатолога хорошего знания не только типичной клинической картины заболевания, но и адекватной интерпретации результатов исследования двигательной, чувствительной и рефлекторной сфер.

Изучение наследственных, нервно-мышечных заболеваний на основе владения всей современной информацией об этиологии и механизмах развития патологического процесса, алгоритмах диагностического поиска, а также фармакодинамике и фармакокинетике основных групп лекарственных препаратов позволяет своевременно диагностировать данные заболевания, уменьшая осложнения.

**Цель занятия:** ознакомить студентов с наследственными заболеваниями нервной системы: прогрессирующие мышечные дистрофии (ПМД), спинальная амиотрофия Верднига-Гоффман; невральная амиотрофия Шарко-Мари, семейная спастическая параплегия Штрюмпеля.

**Педагогические задачи:**

- ознакомить студентов с этиологией, патогенезом и клиникой наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний нервной системы.
- объяснить принципы диагностики и терапии, и тактику ведения больных с наследственными заболеваниями нервной системы.

**Результаты учебной деятельности:**

**Студент должен знать:**

1. Наиболее важные клинические проявления наследственных заболеваний нервной системы.
2. Тактику ВОП при заболеваниях нервной системы
3. Случаи, когда следует заподозрить наследственные заболевания нервной системы.
4. Основные причины паралича или мышечной слабости.
5. Показания для консультации специалиста

**Студент должен уметь:**

1. Проводить оценку двигательной сферы
2. Проводить оценку чувствительной сферы.
3. Исследовать рефлексы.
4. Провести менеджмент и лечение больных с мышечной слабостью.

## **ТЕОРЕТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ**

Наследственные заболевания нервной системы (НЗНС) составляют весомую долю в структуре неврологической патологии детского возраста. Высокая медико-социальная значимость наследственных заболеваний нервной системы определена тяжестью течения и высоким уровнем

инвалидизации, значительным ограничением продолжительности жизни, низкой эффективностью лечения.

Высокая частота НЗНС обусловлена особой чувствительностью нервной системы к различным воздействиям в период закладки; множеством генов, отвечающих за анатомию и функцию нервной системы.

В мире ежегодно рождается более двух миллионов детей с наследственными заболеваниями, груз их составляет от 2,5 до 15 больных на 1000 новорожденных. Более половины из них обречены либо на раннюю смерть, либо на инвалидность. Остальные также нуждаются в постоянной медицинской и социальной помощи.

НЗНС характеризуются чрезвычайным многообразием нозологических форм, генетической гетерогенностью и выраженным клиническим полиморфизмом, что затрудняет клиническую диагностику и медико-генетическое консультирование.

Классификация наследственных болезней нервной системы традиционно основана на клинических и патофизиологических признаках. Многообразие симптомов, фенотипическая изменчивость, общность некоторых симптомов для многих болезней затрудняют построение такой классификации и не позволяют четко выделить нозологические формы.

Ниже приведена клиническая классификация наследственных болезней нервной системы по С.Н.Давиденкову.

I. Прогрессирующие заболевания мышечного аппарата:

1. Миопатия:

- детская псевдогипертрофическая форма Дюшена
- доброкачественная рецессивная X-хромосомная мышечная дистрофия
- ювенильная форма Эрба (тазово-плечевая дистрофия)
- плече-лопаточно-лицевая форма Лаундузи-Дежерина
- дистальная форма миопатии
- лопаточно-перонеальная амиотрофия
- группа врожденных миопатий

2. Митония Томсена

3. Парамитония Эйленбурга

4. Атрофическая миотония

5. Пароксизмальный семейный паралич

II. Болезни с преимущественным поражением периферического двигательного нейрона:

1. Детская спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана

2. Юношеская спинальная амиотрофия Кугельберга-Веландера

3. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тус

4. Гипертрофический неврит Дежерин-Сотта

5. Боковой амиотрофический склероз

III. Болезни с преимущественным поражением пирамидной системы:

1. Спастический паралич Штрумпеля

2. Семейный спастический паралич с амиотрофией, олигофренией и дегенерацией сетчатки

3. Семейный спастический паралич с ихтиозом и олигофренией

IV. Болезни с преимущественным поражением аппарата координации (наследственные атаксии):

1. Спинальная атаксия Фридриха

2. Синдром Руси-Леви

3. Наследственная мозжечковая атаксия Пьера-Мари

4. Оливо-пункто-церебеллярная атрофия

5. Поздняя системная атрофия коры мозжечка

6. Синдром Маринино-Сыгрена

7. Атаксия-телеангиоэктазия

8. Болезнь Рефсума

V. Болезни с преимущественным поражением экстрапирамидной системы:

1. Хорея Гентингтона

2. Двойной атетоз

3. Торсионная дистония

4.болезнь Паркинсона (дрожательный паралич)

5.Эссенциальный тремор

6.болезнь Галлевордена-Шпатца

7.Гепато-лентикулярная дегенерация

8.Миоклонус-эпилепсия

9.болезнь Фара

VI. Заболевания ЦНС, связанные с нарушением липидного обмена:

1.Липидозы (болезнь Гей-Сакса, Гоше)

2.Наследственные лейкодистрофии (болезнь Краббе)

VII. Факоматозы – болезнь Реклингаузена, болезнь Гиппело-Линдау, болезнь Штюрге-Вебера.

VIII. Сирингомиелия.

### **ПЕРВИЧНЫЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ (МИОПАТИИ)**

В генетическом отношении миопатии — неоднородная группа заболеваний. Наблюдаются миопатии с аутосомно-доминантным типом наследования, с аутосомно-рецессивным и сцепленные с полом.

**Псевдогипертрофическая форма Дюшенна.** Это наиболее часто встречающаяся форма миопатии, сцепленная с полом. Болеют мальчики. Заболевание начинается в первые пять лет жизни ребенка. Клинически проявляется атрофией мышц тазового пояса и проксимального отдела ног. Рано появляются псевдогипертрофии, особенно икроножных и реже дельтовидных мышц, концевые атрофии мышц, ретракции сухожилий, особенно ахиллова, исчезают рефлексy, особенно коленные. Ребенку трудно подниматься по лестнице, он опирается руками о бедра, не может прыгать, с большим трудом поднимается с пола. Через некоторое время наступает слабость и атрофия мышц плечевого пояса, и вскоре ребенок оказывается прикованным к постели. В дальнейшем развиваются контрактуры из-за резкой ретракции сухожилий, стопа принимает положение конской.



**Рис. 2. Псевдогипертрофия голеней**

При этой форме миопатии отмечаются изменения и сердечной мышцы, в той или иной степени страдает головной мозг, что проявляется умственной отсталостью ребенка. Из-за слабости дыхательной мускулатуры и плохой вентиляции легких у этих детей часто развиваются пневмонии, усугубляющиеся слабостью сердечной мышцы, от чего больные обычно рано умирают. Все это указывает на плеiotропное влияние патологического гена.

В 1955 г. Беккер описал легкий вариант миопатии, сцепленной с полом, который носит его имя. Заболевание начинается в возрасте после 20 лет. Проявляется псевдогипертрофией икроножных мышц и медленно развивающимися атрофиями мышц тазового пояса и бедер.

Интеллект при этой форме не страдает. Эти две формы заболевания определяются повреждениями двух разных генов, находящихся в двух локусах половой X-хромосомы, т. е. являются генокопиями. В одной семье обе формы миопатии не встречаются.

**Форма Эрба** наследуется аутосомно-рецессивно. Встречается в трех вариантах — раннем, типичном и позднем. Из них наиболее частый типичный, юношеский вариант. У больных, обычно на втором десятилетии жизни, развивается слабость мышц тазового пояса и проксимального отдела нижних конечностей, а затем и их атрофия. В дальнейшем в процесс вовлекаются мышцы плечевого пояса и проксимального отдела рук. Псевдогипертрофии при этой форме незначительны и бывают редко. Походка и статика у больных изменены, хотя и меньше, чем при форме

Дюшенна. Поднимаясь, больной опирается на окружающие предметы ( 74). Из-за слабости длинных мышц спины, ягодичных и брюшных мышц усиливается лордоз и походка напоминает утиную. Из-за слабости передних зубчатых мышц появляются крыловидные лопатки. Вследствие атрофии трапециевидной мышцы возникает симптом “свободных плеч”. Больного можно взять за плечи и свободно приподнять плечевой пояс вверх. При этом голова как бы утопает между лопатками. Из мышц живота больше атрофируются прямые и косые и сохраняются поперечные, вследствие чего талия у больных очень тонкая (“осиная талия”). Рано поражаются круговая мышца рта и круговые мышцы глаз. Вследствие этого больной не может сложить губы трубочкой, не может свистеть, при смехе углы рта не поднимаются вверх, а ротовая щель растягивается в стороны (поперечная улыбка). Из-за псевдогипертрофии губы оттопыриваются (губы тапира). Длинные мышцы конечностей атрофируются не только в поперечнике, но и на концах (концевые атрофии), вследствие чего возникает бугристость мышц. В результате атрофии мышц и их укорочения активные и пассивные движения в суставах ограничены. Из-за слабости мышц и связочного аппарата снижаются или отсутствуют сухожильные рефлексы, отмечается “разболтанность” суставов. С годами масса тела увеличивается, особенно развивается подкожно-жировой слой, мышцы атрофируются все больше, что приводит к резкому ограничению активных движений и впоследствии — к полной обездвиженности больных.

Болеют лица мужского и женского пола, однако первые чаще. Чем раньше начинается заболевание, тем более злокачественно оно протекает. При позднем варианте течение более благоприятное. Больные длительное время могут ходить и обслуживать себя. Наблюдаются случаи приостановки прогрессирования заболевания на некоторое время.

**Плечелопаточно-лицевая форма Ландузи—Дежерина.** Это наиболее легкая форма заболевания. Наследуется аутосомно-доминантно. Начинается в возрасте 15—20 лет, прогрессирует очень медленно и мало влияет на

трудоспособность больных. Заболевание начинается со слабости и атрофии мышц лопаток, а позже распространяется и на мышцы лица. Лицо больных бедно мимикой, без морщин—“миопатическое” ( 75). У них крыловидные лопатки, из-за слабости мышц плечевого пояса больные не в состоянии поднять руки выше горизонтального уровня. У женщин заболевание протекает тяжелее, чем у мужчин. На умственные способности заболевание не влияет. Такие больные могут иметь детей, половина из которых также предрасположена к заболеванию этой формой миопатии.

**Другие формы миопатии** встречаются значительно реже. Среди них выделяют офтальмоплегическую, дистальную, врожденные формы.

При *офтальмоплегической форме* миопатии заболевание начинается с птоза век, затем постепенно присоединяется неподвижность глазных яблок ( 76). Реже процесс переходит на мышцы лица и шею. Некоторые ученые полагают, что офтальмоплегическая форма миопатии является легким вариантом плечелопаточно-лицевой формы.

*Дистальная форма* миопатии проявляется постепенно развивающейся слабостью и атрофией мышц дистального отдела конечностей. Заболевание начинается в возрасте 40—60 лет и прогрессирует очень медленно. Клинически напоминает невральную амиотрофию Шарко—Мари—Тутса, однако у больных не бывает чувствительных расстройств. Наследуется аутосомно доминантно.

В последние годы выделены врожденные (непрогрессирующие) формы миопатии. Клинически они проявляются слабостью и дряблостью мышц преимущественно проксимального отдела конечностей. Начинаются они рано, не прогрессируют.

Выделено несколько вариантов *врожденных миопатий* — миопатия центрального стержня, нитевидная, центрально-ядерная, миопатия с гигантскими митохондриями и миотония Оппенгейма.

Миопатия центрального стержня. При электронной микроскопии в центральной части мышечного волокна отмечается дезорганизация миофибрилл, нечеткость деления их на сар-комеры, изменение полос.

Изменения мышечных волокон напоминают картину, наблюдаемую при денервации, что дало основание некоторым авторам связать заболевание мышц с нарушением их иннервации во внутриутробном периоде. При гистохимическом исследовании в этой части волокна мышечная фосфорилаза и молочная дегидрогеназа не обнаруживаются.

Наследуется аутосомно-доминантно.

Нитевидная миопатия. При этой форме в мышечных волокнах обнаруживаются нитевидные структуры в центре, реже на периферии. Мышечные волокна лишены поперечной исчерченности и различаются по калибру. Кроме понижения мышечного тонуса и слабости скелетной мускулатуры отмечаются аномалии скелета в виде деформации грудной клетки и позвоночника, вытянутости лицевого черепа и др.

Центрально-ядерная миопатия. У больных отмечается снижение тонуса мышц туловища и конечностей, деформация грудной клетки, а также птоз век и наружная офтальмоплегия. При гистологическом исследовании мышечные волокна небольших размеров, в центре их расположены ядра, окруженные светлым полем, лишенным миофибрилл.

Миопатия с гигантскими митохондриями. Клинически проявляется врожденной гипотонией мышц. При гистологическом исследовании между фибриллами мышечных волокон выявляются гигантские митохондрии.

Миотония Оппенгейма (“вялый ребенок”), выделяемая раньше в самостоятельную нозологическую форму, в настоящее время считается одной из форм врожденной, непрогрессирующей миопатий (77).

Патогенез миопатии окончательно не выяснен. Наибольшее признание получила гипотеза “дефективных мембран”. Авторы ее полагают, что нарушения, происходящие в мышечных волокнах, обусловлены первичным нарушением структуры мышечных мембран. Из-за повышенной диффузии

через клеточные мембраны мышечные волокна теряют ряд компонентов (ферменты, гликоген, аминокислоты и др.). Придается значение нарушению обмена циклических нуклеотидов, участвующих в регуляции процессов метаболизма в мышечном волокне. Так аденозинмонофосфат (АМФ) через систему протеаз осуществляет контроль активности ряда ключевых ферментов. Уровень же активности АМФ зависит от активности двух его энзимов, встроенных в мембрану: аденилатциклазы, которая осуществляет синтез АМФ из АТФ, и фосфо-диэстеразы, которая осуществляет распад АМФ. Изменение активности указанных ферментов в конечном итоге приводит к повреждению и гибели мышечных волокон.

При гистологическом исследовании мышц больных миопатией отмечается неравномерность диаметра мышечных волокон и замещение их соединительной и жировой тканью. В отдельных мышечных волокнах отмечается увеличение количества ядер, которые располагаются в виде цепочки. Наблюдается продольное расщепление мышечных волокон с образованием вакуолей. В далеко зашедших стадиях значительно увеличивается количество эндо- и перимизиальной соединительной ткани с образованием плотного фиброзного кольца вокруг мышечных волокон и сосудов. При электронной микроскопии выявляется расширение саркоплазматических дорожек между миофибриллами с отложением в этих местах зерен гликогена и капелек жира.

При биохимическом исследовании в сыворотке крови отмечается повышение активности и концентрации мышечной альдрлазы, лактатдегидрогеназы и креатинкиназы; в мышцах же активность указанных ферментов понижена. В моче увеличивается выделение креатина и уменьшается выделение креатива. Увеличение креатинкиназы в сыворотке крови является ранним признаком заболевания и показателем гетерозиготного носительства миопатии Дюшенна. Обнаруженное при биохимическом исследовании сыворотки крови больных мышечное происхождение сывороточных ферментов свидетельствует о повышении

проницаемости мышечных клеток и их органелл. В последние годы электронно-микроскопическим исследованием выявлены изменения в концевых пластинках двигательных нейронов у больных миопатией. Возможно, что причиной атрофии мышц при миопатиях является недостаточность нейронной трофической субстанции.

Денервация мышц и дефицит токоферола являются лишь фенокопиями миопатии.

Лечение больных миопатией мало эффективно. С. Н. Давиденков, уделивший большое внимание наследственным заболеваниям нервной системы, рекомендовал этим больным вливание одногруппной крови доноров 4—5 раз на курс по 125—150 мл, введение инсулина с глюкозой (4—16 ЕД инсулина и 20 мл 40 % раствора глюкозы внутривенно—30 вливаний на курс), рентгенотерапию гипоталамической области и введение АТФ. Рекомендуют также применение анаболических гормонов, аминокислот, диетотерапию. Больные миопатией должны употреблять в достаточном количестве свежие овощи и фрукты, сырое молоко, творог, масло, яйца, орехи, мед, морковь, овсяные крупы. Им противопоказан алкоголь. Не рекомендуется кофе, чай, пряности, сахар, картофель, капуста, первые горячие блюда. Больным показан легкий массаж, лечебная физкультура. Систематическое повторение указанных курсов медикаментозной терапии по 2—3 раза в год дает возможность задержать на некоторое время развитие заболевания. В промежутках между курсами лечения в стационаре больные миопатией должны амбулаторно наблюдаться невропатологом, принимать витамины группы В, аскорбиновую кислоту, аминокислоты, анаболические гормоны.

При выраженном укорочении ахиллова сухожилия показано ортопедическое лечение.

Клиническими и биохимическими исследованиями можно выявить гетерозиготных носителей патологического гена миопатии. Так, у матерей детей, больных миопатией Дюшенна, а также у сибсов другими формами

миопатии, находят ряд симптомов, которые могут служить критериями гетерозиготности. Это гипертрофия, укорочение брюшка и удлинение сухожилия икроножных мышц, отсутствие ахилловых рефлексов, резкое уплотнение мышц у физически нетренированных лиц, слабость тонуса мышц и связочного аппарата, проявляющиеся чрезмерной гибкостью пальцев, уплотнение локтевого и большого ушного нервов, искривление позвоночника, плоскостопие. В крови — повышение концентрации креатинкиназы и альдолазы. Указанные симптомы должны быть учтены при рекомендациях в отношении дальнейшего деторождения в данной семье.

### **Вторичные амиотрофии**

К этой группе заболеваний относятся спинальные и невральные амиотрофии.

**Спинальные амиотрофии.** Выделяют два варианта спинальных амиотрофии — детскую Верднига—Гофмана и юношескую Кугель-берга—Веландера. В последние годы установлено, что это одно и то же заболевание, но проявляющееся в разном возрасте.

*Спинальная амиотрофия Верднига—Гофмана* развивается на первом году жизни ребенка. Отмечается прогрессирующая атрофия мышц туловища и конечностей без вовлечения в процесс мускулатуры лица. Из-за слабости мышц и связочного аппарата ребенок не может ходить и сидеть. Наблюдаются редкие фасцику-лярные подергивания. Не вызываются рефлексы. Чувствительных расстройств не отмечается. Атрофии мышц часто маскируются обильным развитием подкожной жировой клетчатки. Из-за слабости скелетной дыхательной мускулатуры и диафрагмы часты легочные осложнения. На поздних стадиях больные погибают из-за паралича диафрагмы и бульбарных расстройств.

При гистологическом исследовании спинного мозга погибших отмечается уменьшение и дегенерация клеток передних рогов, а также вторичная дегенерация передних корешков и периферических нервов. Указанные изменения локализуются в основном в области шейного и

поясничного утолщения. В мышцах определяются пучки атрофированных мышечных волокон среди нормальных.

При *юношеской* (доброкачественной) *форме спинальной амиотрофии Кугельберга—Веландера* заболевание начинается на втором или третьем десятилетии жизни. Проявляется слабостью проксимальных отделов ног, затем присоединяется слабость в руках (78). Наблюдаются фасцикулярные подергивания, но из-за чрезмерного развития подкожно-жировой клетчатки у большинства больных их заметить трудно.

Течение заболевания доброкачественное, возможны ремиссии. Иногда окончательный диагноз устанавливается по данным электромиографического исследования больных и биопсии мышц. На электромиограмме отмечаются спонтанные разряды как следствие раздражения клеток передних рогов и единичные потенциалы при напряжении мышц. Биопсия выявляет поля, состоящие из атрофированных и нормальных мышечных волокон. При биохимическом исследовании крови изменения не отмечаются, лишь в конечных стадиях заболевания определяются увеличение креатинина-на и креатинкиназы в крови и креатинурия.

Обе формы заболевания наследуются аутосомно-рецессивно.

**Невральные амиотрофии.** К этой группе заболеваний относятся невральная амиотрофия Шарко—Мари—Тутса, интерстициальный неврит Дежерина—Сотта и невральная амиотрофия Руси—Леви (наследственная арефлексия).

*Невральная амиотрофия Шарко—Мари—Тутса* начинается в возрасте 20—30 лет постепенно нарастающей атрофией мышц ног, а затем и рук. В отличие от спинальных амиотрофий процесс начинается с дистального отдела конечностей. В начале поражается перонеальная группа мышц, затем икроножные мышцы. Стопа свисает, напоминает стопу Фридрейха, появляется степ-паж при ходьбе. В дальнейшем процесс распространяется и на проксимальные отделы ног, однако значительной атрофии их не

происходит, вследствие чего ноги больных напоминают ноги страуса. Через несколько лет начинается атрофия мышц рук. Вначале поражаются мышцы кистей. Кисть приобретает форму обезьяной лапы; позже атрофируются мышцы предплечья и рука принимает форму перевернутой бутылки. Мышцы туловища не поражаются. Угасают сухожильные рефлексы, вначале ахилловы, затем коленные и рефлексы на верхних конечностях. Несмотря на выраженную атрофию мышц больные длительное время сохраняют способность ходить.

Наряду с двигательными отмечаются расстройства всех видов чувствительности, особенно температурной и болевой в дистальных отделах конечностей. Иногда наблюдаются трофические расстройства в виде цианоза и отека кожных покровов.

В типичных случаях болезнь прогрессирует медленно. Наблюдаются случаи стационарного течения. Интеркуррентные заболевания обостряют процесс.

Наследуется заболевание аутосомно-доминантно с высокой пенетрантностью патологического гена. Описаны редкие случаи аутосомно-рецессивного типа наследования с более тяжелым течением заболевания. В разных семьях течение заболевания несколько различаются что связано с влиянием генов-модификаторов или наличием нескольких аллелей патологического гена.

Кроме наследственных форм описано много спорадических случаев, обусловленных вновь возникающими мутациями соответствующего гена. С. Н. Давиденков указывал, что на семейные случаи этого заболевания приходится 43%, а на спорадические—57%. По-видимому, либо ген, обуславливающий это заболевание, способен легко мутировать, либо это неоднородное в генетическом отношении заболевание.

При гистологическом исследовании отмечаются дегенеративные изменения в периферических нервах и корешках (больше передних) как в осевых цилиндрах, так и в миелиновой оболочке. В мышцах, как и при

спинальных амиотрофиях, отмечается атрофия мышечных волокон в одних местах при сохранности их в других. В поздних стадиях происходит гиалиновая дегенерация мышечных волокон.

Лечение больных такое же, как и при первичных миопатиях. При резком отвисании стоп рекомендуется ортопедическое лечение — операция на пяточном сухожилии.

*Интерстициальный гипертрофический неврит Дежерина—Сотта* встречается реже. Начинается в раннем детском возрасте, прогрессирует очень медленно, нередко с клиническими ремиссиями. В клинической картине заболевания много общего с невральной амиотрофией Шарко—Мари—Тутса, но, помимо этого, отмечается заметное утолщение нервных стволов, их бугристость и болезненность при пальпации. Описаны аутосомно-доминантные и ауто-сомно-рецессивные формы наследования. Полагают, что это особый вариант невральной амиотрофий — невральная амиотрофия типа Б, а форма Шарко—Мари—Тутса — вариант типа А.

*Невральную амиотрофию Руси—Леей* (наследственную ареф-лексию) считают как бы рудиментарной формой невральной амиотрофий Шарко—Мари—Тутса. Начинается заболевание в раннем детском возрасте. Проявляется слабостью мышц дистального отдела конечностей, арефлексией, снижением глубокой чувствительности и стационарным течением.

Лечение этих заболеваний — симптоматическое.

### **Миотонические синдромы**

Миотония впервые описана датским врачом Ю. Томсеном, который болел сам и в пяти поколениях своей семьи наблюдал 20 человек, страдающих этой болезнью. Заболевание наследуется аутосомно-доминантно. Клинически проявляется своеобразным нарушением двигательного акта. После первого активного сокращения мышцы возникает тоническое ее напряжение, из-за чего затруднено расслабление. Сжав кисть в кулак, больной с трудом ее разжимает. Такое затруднение возникает в начале движения, при последующих движениях оно уменьшается. Мышца как бы

“разрабатывается”. Указанные затруднения усиливаются на холоде, а также под влиянием эмоций и уменьшаются в тепле.

Наиболее ранним симптомом миотонии является спазм мышц ног, выявляемый при ходьбе. Больной по прямой линии идет удовлетворительно, но если ему надо подняться по лестнице или повернуть в сторону, т. е. включить в двигательный акт другую группу мышц, он вначале как бы застывает, с трудом преодолевает первую ступеньку, а дальше поднимается быстрее и легче. Если стоящего больного слегка толкнуть, он падает, так как необходимые для поддержания равновесия мышцы не в состоянии своевременно сократиться. Если при быстрой ходьбе или беге больной споткнется, то также не удерживает равновесия и падает. Больной миотонией не может сесть на корточки, опираясь всей подошвой о пол. Он может присесть только на пальцах, а пятки отрывает от пола. Из-за повышенного тонуса и нарушения синкинезии век и глазных яблок может наблюдаться ложный симптом Грефе. Отмечается миотоническая реакция и при аккомодации. Если больному быстро приблизить книгу к глазам или отдалить от глаз, то он различает буквы не сразу, а через некоторое время, как бы адаптируясь к расстоянию.

Вторым кардинальным симптомом миотонии является извращение механической возбудимости мышц. Так, при ударе молоточком по тена-ру возникает спазм мышц, быстрое приведение большого пальца к кисти и медленное, постепенное его отведение. При ударе по разги-а-лям кисти с радиальной стороны предплечья наблюдается быстрая дорзальная флексия кисти и медленное, ступенеобразное ее опускание. При ударе молоточком по мышцам плечевого пояса, ягодичным мышцам и языку на месте удара остается мышечный валик, который сглаживается постепенно.

Отмечается миотонический тип сухожильных рефлексов. После сокращения мышца расслабляется очень медленно. У больных извращена электрическая возбудимость исчерченной мускулатуры. При электрическом

раздражении сокращение мышцы сохраняется некоторое время после прекращения раздражения.

Кроме этой основной описан ряд других форм миотонии. Так, Беккер в 1961 г. описал случаи миотонии с рецессивным типом наследования. Развитие симптомов начиналось позже, но болезнь протекала тяжелее. Болеют в основном мальчики. Тальма в 1892 г описал ряд спорадических случаев миотонии с более легким *течением*. При всех указанных формах миотонии атрофии мышц не наблюдается, наоборот мышцы развиты хорошо или даже чрезмерно, но сила их снижена ( 79).

Штайнерт, Баннет и Куршман в 1909—1912 гг. описали атро-фическую миотонию (или миотоническую дистрофию), при которой у больных наблюдаются миотонические явления и атрофия мышц. При этом миотонические явления у больных больше выражены в сгибателях кисти и жевательной мускулатуре, а атрофия — в мышцах лица, шеи и дистального отдела рук. У больных атрофической миотонией отмечается ряд других симптомов и расстройств- раннее облысение, ранняя катаракта, гипоплазия яичек, снижение интеллекта. Нередко отмечается гиперостоз внутренней пластинки лобной кости и уменьшение размеров турецкого седла. Степень гипогонадизма и гиперостоза внутренней пластинки лобной кости пропорциональна длительности заболевания. Предполагают, что в их возникновении определенную роль играет повышение уровня гормона роста. Это аутосомно-доминантное заболевание со 100% пенетрантностью у мужчин и 64%—у женщин.

В 1886 г. Ейленбург описал врожденную парамиотонию —заболевание, при котором миотонические явления проявляются под влиянием холода и не отмечаются в тепле Тонический спазм обычно длится от 15 мин до нескольких часов При применении тепла миотонические явления проходят, но наступает слабость соответствующих мышц, которая длится часами и даже сутками. Механическая возбудимость мышц при парамиотонии не повышена. Не наблюдается миотонических явлений и при раздражении

электрическим током. Наследуется заболевание аутосомно-доминантно с полной пенетрантностью. Некоторые авторы описывали парамиотоию как приобретенное заболевание. Ряд авторов считают парамиотоию abortивной формой миотонии Томсена или ее начальной стадией.

Для объяснения патогенеза миотонии высказывался *рия*, гипотез: поражение вегетативной нервной системы, дисфункция подкорковых вегетативных центров, мозжечка, эндокринных желез и др. Есть ряд фактических данных о нарушении нервно-мышечной синаптической передачи и поражении клеточных мембран мышечных волокон.

Прозерин усиливает миотонические явления, поэтому в неясных случаях применяется прозериновая проба для их выявления. Предполагают, что в основе миотонического феномена лежит повышенное содержание ацетилхолина или снижение активности холинэстеразы.

При лечении больных преследуется цель стабилизации проницаемости клеточных мембран путем введения внутримышечно сульфата хинина, внутривенно кальция хлорида, магния сульфата внутривенно или внутримышечно; кофеина, брома, аскорбиновой кислоты, дифенина — перорально. Положительный эффект наблюдается от тепловых процедур, массажа, гальванизации и фарадизации нервных стволов. Больные должны избегать пищевых продуктов, богатых солями калия (картофеля, изюма и др.), а также физических перенапряжений. Больные миотонией не должны купаться в холодной воде, есть мороженое и пить холодные напитки. При атрофической миотонии лечение больных проводится, так же, как и при миопатии.

Миотонические явления наблюдаются также при гликогенозе Мак Ардла, при котором у больных отсутствует мышечная фосфорилаза, превращающая мышечный гликоген в глюкозу. Заболевание начинается в детском возрасте и проявляется патологической утомляемостью. В дальнейшем, в возрасте 20—40 лет, у больных появляются мышечные спазмы при физических напряжениях, боль в мышцах и слабость. Особенно

резко эти симптомы проявляются в икроножных мышцах при подъеме больных по лестнице. Степень мышечных расстройств пропорциональна степени нагрузки и длительности мышечного сокращения. Наряду с судорогами скелетных мышц у больных наблюдается тахикардия, чувство общей усталости. После отдыха, а также после внутривенного введения глюкозы указанные симптомы проходят. После 40-летнего возраста у больных появляется мышечная слабость, которая выявляется даже после незначительной нагрузки. Наследуется заболевание аутосомно-рецессивно.

Окончательная диагностика заболевания может быть проведена на основании биохимического исследования крови и гистохимического исследования мышечного биоптата. В крови больных исследуют содержание глюкозы, молочной и пировиноградной кислот до физической нагрузки. Затем на плечо накладывают жгут или манжетку аппарата Рива-Роччи, накачивают воздух до прекращения поступления крови в эту руку, просят больного поработать кистью до утомления и, не снимая манжетки, берут повторно кровь из вены и снова исследуют содержание глюкозы, пировиноградной и молочной кислот. В норме у здоровых лиц после физической нагрузки происходит незначительное падение концентрации глюкозы и резкое повышение концентрации молочной и пировиноградной кислот (в 3—4 раза). У больных с синдромом Мак-Ардля концентрация молочной кислоты увеличивается всего в 2—2,5 раза, но уровень глюкозы значительно снижается. При биопсии мышц и гистохимическом их исследовании в мышечной ткани отсутствует мышечная фосфорилаза.

Эффективного лечения не существует. Больным перед физической нагрузкой необходимо принимать глюкозу или мед. Показано введение АТФ, глюкагона.

### **Миастения**

Это заболевание в генетическом плане изучено недостаточно. В некоторых семьях отмечен доминантный тип наследования заболевания с низкой пенетрантностью патологического гена. В клинической картине

миастении отмечается мышечная слабость и повышенная утомляемость всей истощенной мускулатуры, особенно мышц лица и шеи. Болеют чаще женщины. Заболевание начинается в молодом возрасте.

Выделяется несколько форм миастении: глазная, при которой процесс начинается с глазодвигательных мышц, бульбарная, при которой слабость развивается в мышцах, иннервируемых бульбарной группой черепных нервов, и генерализованная, наиболее частая форма, при которой процесс начинается с глазодвигательных мышц, а затем распространяется и на другие мышцы. Вначале у больных отмечаются затруднения при произвольных движениях глаз, появляется двоение в глазах, затем присоединяются затруднения при глотании и разговоре, появляется слабость мышц шеи.

Больной с трудом удерживает голову. Затем возникает слабость и повышенная утомляемость мышц конечностей, из-за чего больной с трудом ходит и не в состоянии себя обслужить. Мышечная слабость непостоянна. Утром больные чувствуют себя лучше, а днем и особенно вечером, состояние значительно ухудшается. После отдыха сила мышц временно увеличивается, но после небольших физических нагрузок снова наступает утомление. Из-за слабости жевательных мышц затруднено жевание пищи. Больной начинает жевать пищу, но постепенно мышцы ослабевают, комок пищи застревает между зубами. Затрудняется глотание, больные с трудом проглатывают пищу, а в дальнейшем и слюну, которая начинает вытекать у них изо рта. Речь у больных гнусавая, тихая, затухающая. Из-за затруднения глотания у них нередко развиваются аспирационные пневмонии, которые могут стать причиной смерти. Расстройств чувствительности не отмечается. Сухожильные рефлексы угнетены.

Механическая возбудимость мышц не повышена, а при исследовании мышечной возбудимости фарадическим током определяется так называемая миастеническая реакция Жоли, выражающаяся в том, что первое мышечное сокращение бывает достаточным, а последующие быстро затухают вплоть до полного исчезновения.

Клиника заболевания описана подробно, однако патогенез его изучен недостаточно. Определенное значение имеет патология эндокринных желез: надпочечников, щитовидной и особенно вилочковой. Миастенические явления наблюдаются при летаргическом энцефалите, что дало основание связывать миастению с поражением промежуточного мозга. Уолкер (1934) показала, что миастенические явления наблюдаются при отравлении кураре.



**Рис. 1. Нервномышечный синапс**

Курареподобные вещества усиливают миастенические явления, а их антагонисты (прозерин, галантамин, физостигмин) уменьшают или снимают их, из чего следует, что миастенические явления обусловлены нарушением синаптической передачи нервных импульсов. Можно допустить, что на концах синапсов выделяется мало ацетилхолин? или он усиленно разрушается холинэстеразой, поэтому ингибиторы холинэстеразы (прозерин и его аналоги) значительно уменьшают миастенические явления. Через несколько минут после введения прозерина больные начинают лучше говорить и глотать пищу, лучше двигаться. Такое состояние длится 2—3 ч, а потом снова развивается слабость. Улучшение состояния больных наступает также при приеме солей калия как стабилизатора ацетилхолина. При миастении отмечаются аутоиммунные сдвиги, которые частично можно

объяснить наследственными особенностями организма. Функции вилочковой железы, влияющей на антителообразование, повышены. Предполагается, что антитела “соревнуются” с ацетилхолином за постсинаптическую часть двигательной пластинки, блокируют ее и делают недоступной ацетилхолину. У многих больных миастенией находят персистирующий тимус, тимому или гиперплазию тимуса. В последнее время из вилочковой железы выделен гаммабутиробетаин, вызывающий снижение чувствительности концевых постсинаптических пластинок. При отсутствии эффекта от медикаментозного лечения проводят рентгенотерапию вилочковой железы или тимэктомию. Тимэктомия более эффективна у молодых женщин, чем у мужчин.

При миастении отмечаются нарушения не только в области синаптической передачи, но и в самой мышце. Если больному миастенией наложить жгут на руку и попросить его длительное время сжимать и разжимать кисть, а после утомления снять жгут с руки, то у него быстро опустятся веки и ослабеют другие мышцы, т. е. утомление одной мышцы распространяется и на другие.

В настоящее время выдвинута диспластическая теория миастении. При электронной микроскопии мышц больных миастенией выявлены изменения пресинаптических и постсинаптических структур. В пресинаптических структурах отмечается повышенная плотность аксоплазмы. Синаптические складки деформированы, уменьшены, синаптическая щель почти отсутствуют. Известно, что при миастении наблюдаются ремиссии, которые длятся иногда много лет, однако указанные изменения синаптических структур сохраняются и в период ремиссий, что свидетельствует о наследственном характере изменений.

Кроме истинной миастении отмечается миастенический синдром, который сопутствует ряду других заболеваний (стволовой энцефалит, боковой амиотрофический склероз, бронхогенный рак, тирео-токсикоз и др.). Для дифференциальной диагностики миастений и миастенического синдрома проводится прозеринный тест. Введение прозерина вызывает заметное

улучшение состояния при истинной миастении и менее выраженное — при миастеническом синдроме.

Лечение больных миастенией индивидуально. Если миастения обусловлена тимомой, радикальным методом лечения является тимэктомия. При отсутствии показаний к оперативному лечению назначают антихолинэстеразные препараты (прозерин, галан-тамин, нивалин, оксазил и др.). Дозу препарата подбирают до получения терапевтического эффекта. Положительный эффект отмечен при применении преднизолона и антилимфоцитарного и антитимусного глобулина. С целью стабилизации ацетилхолина и адреналина назначают эфедрин.

Так как наблюдается привыкание к антихолинэстеражным препаратам, их необходимо периодически менять и следить за оптимальной дозой. При недостаточном введении антихолинэстеразных препаратов у больных может наступить миастенический криз - генерализованная слабость скелетной и висцеральной мускулатуры, бульбарные расстройства, нарушение дыхания, из-за чего больной может погибнуть. В таких случаях вводят внутривенно прозерин, а затем введение повторяют подкожно до получения терапевтического эффекта.

При передозировке антихолинэстеразных препаратов или продолжении их введения во время ремиссии у больных может наступить холинергический криз — фасцикулярные подергивания мышц, судороги, брадикардия, слюнотечение, потливость, боль в животе, усиленное выделение бронхиальной слизи, страх смерти, ступор. В этих случаях необходимо прекратить введение прозерина и повторно вводить 0,1 % раствор атропина сульфата по 0,5—1,0 мл через 10—15 мин до прекращения приступа, отсасывать бронхиальную слизь, а при нарушении дыхания применить аппаратное или искусственное дыхание.

Так как лечение больных миастенией антихолинэстеражными препаратами проводится длительное время, то для предотвращения

холинергических кризов больным необходимо вводить атропина сульфат 0,1—0,2 мл 0,1 % раствора на 1 мл 0,05 % раствора прозерина.

### **Пароксизмальная миоплегия**

Это редкое заболевание впервые описано Гольдфламом и Вест-фалем в 1875 г., и до настоящего времени в мировой литературе известно не более 600 случаев. Передается по аутосомно-доминантному типу наследования с полной пенетрантностью у мужчин и неполной — у женщин. Мужчины болеют значительно чаще женщин (3:1). Заболевание обычно начинается на втором десятилетии жизни. С годами симптомы уменьшаются или оно трансформируется в другое заболевание (миопатия, эпилепсия).

Клинически заболевание проявляется периодически наступающими параличами, которые чаще развиваются ночью под утро или вечером перед засыпанием и реже днем. Параличи происходят по моно-, геми- или паратипу. Больше страдают проксимальные отделы конечностей. Во время приступа миоплегии понижается тонус мышц, исчезают сухожильные рефлексы, мышцы не реагируют на механические и электрические раздражения.

Заболевание протекает хронически, годами. За всю жизнь у больного может быть 2—3 приступа миоплегии, но они могут повторяться и значительно чаще. Во время приступа у одних больных резко снижается концентрация калия в крови (гипокалиемическая форма), у других, наоборот, повышается (гиперкалиемическая форма), у третьих концентрация калия не меняется (нормокалиемическая форма), но меняется концентрация натрия.

В настоящее время патогенез пароксизмальной миоплегии связывают с нарушением обмена калия и натрия. Минеральный обмен регулируется минералокортикоидами (альдостероном), выделяемыми клубочковой зоной надпочечников. Выделение кортикоидов, в свою очередь, регулируется кортикотропными гормонами гипофиза, а последние регулируются факторами высвобождения, выделяемыми гипоталамусом. Таким образом,

заболевание может развиваться как при нарушении функции надпочечников, так и при нарушении регулирующих влияний гипоталамо-гипофизарной области. При синдроме Конна (альдостерома) наблюдаются пароксизмальные приступы мышечной слабости и уменьшение концентрации калия в крови.

Приступы мышечной слабости наблюдаются не только при пароксизмальной миоплегии, но и при других заболеваниях—астеническом варианте гипоталамического синдрома (“панастения”), пароксизмальной миогемоглобинурии, параличе Ландри, остром полиомиелите, каталепсии, истерии.

Лечение больных пароксизмальной миоплегией зависит от ее формы. При гипокалиемической форме необходимо введение солей калия (калия хлорид, калия бромид) от 2 до 25 г в сутки, антагониста альдостерона—альдактона от 100 до 200 мг в сутки, верошпирона, переливание крови, гальванический воротник по Щербаку с кальцием, ограничение употребления жидкости, углеводов и соли.

При нормокалиемической форме назначают натрия хлорид. Во всех случаях больным необходимо назначать общеукрепляющие средства, АТФ, прозерин. Во время приступа больной не должен лежать, так как покой усиливает миоплегические явления. Больные должны избегать переохлаждения и физических перегрузок.

## **ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ ДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ**

Прогрессирующие дегенеративные заболевания нервной системы возникают в результате генетически детерминированной патологии или дефекта эмбрионального развития. Общими проявлениями этих заболеваний служат: дегенеративный характер и системность поражения нервной ткани, прогрессирующее течение.

К ним относятся, в частности, сирингомиелия, при которой в спинном мозге формируются длинные полости, разрушающие задние рога. Это приводит к дефекту болевой и температурной чувствительности, атропатиям. Группа наследственных атаксий довольно многочисленна, их основным проявлением служит атаксия, связанная с патологией мозжечковых путей или глубокой чувствительности.

**Боковой амиотрофический склероз (БАС)** — тяжелейшее и быстро прогрессирующее заболевание, сопряженное с патологией путей в спинном мозге. При этом возникает комбинация из атрофического пареза и пирамидной симптоматики, то есть развивающиеся двигательные расстройства носят характер одновременно как периферического, так и центрального паралича. Болезнь Паркинсона является прогрессирующим заболеванием, в основе которого лежит первичное поражение пигментосодержащих дофаминергических нейронов плотной части черной субстанции и других пигментосодержащих ядер ствола. Риск для ближайших родственников больного примерно в 10 раз выше, чем в популяции. Для болезни Паркинсона характерна триада симптомов: тремор, повышение мышечного тонуса и гипокинезия; критерии диагноза весьма сложны. Клиника болезни возникает только тогда, когда погибает более 80% нейронов. В ряде случаев болезнь дебютирует в возрасте до 18 лет (так называемый юношеский паркинсонизм), по большей части — в старшем возрасте. Это предъявляет повышенные требования к своевременности и адекватности лечения.

Современная адекватная терапия предоставляет много возможностей для хорошей компенсации нарушенных функций, а также сохранения либо восстановления социальной адаптации.

## АНАЛИТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

### Интерактивный метод обучения

Дайте студентам время на подготовку- 15 минут. Они могут пользоваться учебником Неврология или его электронной версией. Затем попросите их разбиться на три группы. На одной или двух больших досках , разделенных пополам выпишите задания:

1. Особенности клинических проявлений и неврологического осмотра при миопатиях.
2. Методы лечения миопатий, приемлемые для СВП.
3. клинические проявления при полимиозите и т.п.

Группы делают ротацию - каждые 2-3 минуты и записывают ответы каждый своим фломастером определенного цвета. Затем - подходят к каждому заданию и разбирают всей группой. В конце подсчитывают количество правильных ответов, данной каждой группой

### Составить графический органайзер Т схема.

Напишите в соответствующих графах симптомы характерные для форм ПМД, указанных в таблице

Миопатии(а)				
Признак	Миопатия Дюшенна	Плече- лопаточно- лицевая миопатия	Тазо- плечевая миопатия	Атрофическая миотония
Пол				
Возраст начала				
Начальные проявления				

Вовлечение мышц лица				
Псевдогипертрофии				
Прогрессирование				
Наследование				
Мышечные ферменты				
Изменения ЭКГ				
Миотония				
(а) Другие формы миопатий (бульбарно-офтальмоплегическая миопатия, офтальмоплегическая миопатия, поздняя дистальная дистрофия Веландер) встречаются редко.				

Правильный ответ

Миопатии(а)				
Признак	Миопатия Дюшенна	Плече-лопаточно-лицевая миопатия	Тазо-плечевая миопатия	Атрофическая миотония
Пол	Мужчины	Оба пола	Оба пола	Оба пола
Возраст начала	До 5 лет	Подростковый возраст	Подростковый возраст	Детский возраст или позже
Начальные проявления	Поражение мышц тазового	Поражение мышц плечевого	Поражение мышц тазового или	Слабость, миотония

	пояса	пояса	плечевого пояса	
Вовлечение мышц лица	Нет	Всегда	Нет	Всегда
Псевдогипертрофии	Часто	Не бывают	Редко	Не бывают
Прогрессирование	Быстрое	Медленное	Медленное	Медленное
Наследование	X- сцепленное рецессивное	Аутосомно- доминантное	Аутосомно- рецессивное	Аутосомно- доминантное
Мышечные ферменты	Значительно повышены	В норме	В норме или слегка повышены	В норме
Изменения ЭКГ	Часто	Редко	Иногда	Иногда
Миотония	Отсутствует	Отсутствует	Отсутствует	Имеется
(а) Другие формы миопатий (бульбарно-офтальмоплегическая миопатия, офтальмоплегическая миопатия, поздняя дистальная дистрофия Веландер) встречаются редко.				

## ТЕСТЫ

1. Для лечения миастении применяются:

А антихолинэстеразные средства

В кортикостероиды

С ингибиторы МАО

Д Н<sub>2</sub> блокаторы

Е антогонисты кальция

Ф иммуносупрессоры

Ответ А В F

2. Что характерно для ПМД псевдогипертрофической формы Дюшена?

- A Псевдогипертрофия икроножных мышц
- B Гипотрофия икроножных мышц
- C «Утиная» походка
- D «Штампующая» походка
- E Повышение креатинфосфокиназы в крови
- F Миокардиодистрофия
- J Атрофия мышц лица

Ответ А С Е F

3. Для экстракранеального поражения лицевого нерва характерно:

- A Нарушение вкуса на передних 2/3 языка
- B Парез мимических мускулатуры но стороне поражения
- C Гиперакузия
- D Девиация языка
- E Птоз
- F Слезотечение
- J Нарушение глотания

Ответ В F

4. Что относится к мимическим пробам:

- A Поднимание бровей
- B Нахмушивание лба
- C Высовывание языка
- D Поднимание надплечий
- E Оскаливание зубов
- F Зажмуривание глаз

Ответ А В Е F

5. Что относится к первичным миопатиям:

- A Псевдогипертрофическая форма Дюшена
- B ПМД Эрба-Ротта
- C Спинальная амиотрофия Верднига-Гофмана
- D Невральная амиотрофия Шарко-Мари

Е Миастения

Ф Миотония Томсона

Ответ А В

6. Что относится к вторичным миопатиям:

А Псевдогипертрофическая форма Дюшена

В ПМД Эрба-Ротта

С Спинальная амиотрофия Верднига-Гофмана

Д Невральная амиотрофия Шарко-Мари

Е Миастения

Ф Миотония Томсона

Ответ С D

7. Что характерно для ПМД Эрба-Ротта:

А «Осинная талия»

В Псевдогипертрофия икроножных мышц

С Лицо Сфинкса

Д Гиперрефлексия

Е Гипертония

Ф Нарушение походки

Ж Вставание «лесенкой» из положения лежа

Ответ А С Ж

8. Что характерно для формы Дюшена:

А «Осинная талия»

В Псевдогипертрофия икроножных мышц

С Лицо Сфинкса

Д Гиперрефлексия

Е Гипертония

Ф Нарушение походки

Ж Вставание «лесенкой» из положения лежа

Ответ А В С

9. Перечислите признаки характерные для спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана:

А Симптом вялого ребенка

В Уменьшение шевеление плода в последнем триместре беременности

С Гиперрефлексия

Д Гипорефлексия

Е Диффузная гипотония

Ф Гипертония

Ответ А В D E

10. Что характерно для ПМД Ландузи-Дежеринна:

А Прогрессирующая слабость в руках

В Гипомимия

С Симптом дряблых плеч

Д Лицо Сфинкса

Е Гипертония

Ф Нарушение походки

Ж Вставание «лесенкой» из положения лежа

Ответ А В С D

### **Список литературы:**

1. Содикова ГК., Ганиев А.Г., Турсунходжаева Г.М. Болалар неврологияси. Тошкент 2008.
2. Дж.Мерта, Справочник ВОП.
3. Энциклопедия клинического обследования.
4. Клинические рекомендации для практикующих врачей, ДМ, 2008.
5. Герасимова М.М. «Нервные болезни», М-2003г.
6. Электронная медицинская библиотека. Неврология. Нервно-мышечные заболевания.