



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«КРАСНОЯРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ ПРОФЕССОРА В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра нервных болезней с курсом ПО

## РЕФЕРАТ

На тему: «Амиотрофия невральная Шарко-Мари»

Выполнил: Ординатор  
первого года обучения

Зайкина Е.А

Проверил: Ассистент кафедры  
нервных болезней с курсом ПО

Субочева С.А.

Красноярск.,

2022 г.

## **Содержание:**

- 1.Амиотрофия
- 2.Виды Амиотрофии
3. Некоторые другие наследственные амиотрофии
- 4.Дифференциация невральной амиотрофии
- 5.Клиническая картина
- 6.Диагностика
- 7.Лечение
- 8.Список литературы

## 1 Амиотрофия

АМИОТРОФИЯ (amyotrophia; греч. отрицательная приставка а - + mys, mys мышца + trophe - питание) - нарушение трофики мышц, связанное с поражением двигательных клеток спинного мозга и мозгового ствола, а также спинномозговых нервов, следствием которого являются уменьшение объема и числа мышечных волокон и снижение их сократительной способности. Амиотрофии наблюдаются при некоторых заболеваниях нервной и мышечной систем, обусловленных наследственными и ненаследственными факторами (нарушением метаболизма генетического характера, инфекцией, интоксикацией), а также при ряде заболеваний других органов и систем. Амиотрофии обусловлены вовлечением в патологический процесс клеток передних рогов спинного мозга, а также их отростков и спинномозговых нервов. Они характеризуются постепенным развитием параличей, качественной реакцией перерождения соответствующих мышц, снижением их электровозбудимости. Атрофии подвергаются как саркоплазма, так и миофибриллы. Развивается денервационная, вторичная атрофия мышечного волокна в результате нарушения его иннервации, в отличие от первичного атрофического процесса в мышцах, при котором функция периферического мотонейрона не страдает.

При поражении передних рогов спинного мозга в атрофированных мышцах проксимальных отделов конечностей и туловища выявляются фибриллярные подергивания, отмечается асимметрия поражения; рано появляются атрофия и реакция перерождения мышц при исследовании электровозбудимости. При поражении двигательных корешков или волокон периферических нервов возникают периферические парезы или параличи, главным образом в дистальных отделах конечностей, расстройства чувствительности по полиневритическому типу, фибриллярные подергивания отсутствуют.

## 2. Виды Амиотрофии

Амиотрофии делят на невральные и спинальные. Невральные амиотрофии обусловлены поражением периферических нервов, спинальные - мотонейронов спинного мозга и мозгового ствола. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута - наследственное заболевание, чаще встречающееся у женщин. Первые признаки заболевания обычно появляются в возрасте 30-40 лет. Основной формой невральных является болезнь Шарко-Мари-Тута, а также некоторые более редкие, принадлежность которых к невральным амиотрофиям не вполне доказана (например, интерстициальная гипертрофическая невропатия Дежерина-Сотта, клинически очень напоминающая амиотрофию Шарко - Мари-Тута).

Невральная амиотрофия Шарко-Мари - Тута (син. перонеальная мышечная атрофия) характеризуется развитием в дистальных отделах конечностей и расстройствами чувствительности по полиневритическому типу.

Подергивания в мышцах отсутствуют.

Характерна атрофия мышц дистальных отделов конечностей, сначала ног, а затем рук. Наблюдаются также нарушения чувствительности, постепенное ослабление сухожильных рефлексов и нарушения трофики (цианоз, отек, краснота, расстройство потоотделения). Заболевание медленно прогрессирует. Амиотрофия преимущественно в дистальных отделах конечностей, со снижением мышечной силы и нарушением чувствительности наблюдается при полиневритах. Тяжесть двигательных расстройств, развивающихся при этом, может быть различной.

Спинальные амиотрофии. Среди спинальных А. выделяют болезнь Верднига - Гоффманна, псевдомиопатическую прогрессирующую форму Кугельберга - Веландер, болезнь Арана - Дюшенна, а также другие, более редкие формы. Клиническими проявлениями, характерными для всех форм спинальных А., являются постепенное развитие вялых параличей и атрофий мышц, асимметрия поражения, отсутствие сухожильных рефлексов.

Чувствительность и функции тазовых органов обычно не нарушены. Отмечаются снижение электровозбудимости пораженных мышц, качественная реакция перерождения при исследовании электровозбудимости. С помощью электромиографии выявляют ритмичные потенциалы фасцикуляций в покое ("ритм частокола"), урежение электрической активности при произвольных сокращениях, увеличение длительности потенциала и др.

Наследственные спинальные амиотрофии Верднига-Гоффманна и Кугельберга-Веландер - заболевания, характеризующиеся преимущественным поражением двигательных клеток передних рогов спинного мозга. Первое начинается в раннем детском возрасте, имеет прогрессирующее течение и отличается распространенной атрофией мышц со снижением мышечного тонуса и сухожильных рефлексов. Первые признаки амиотрофии Кугельберга-Веландер чаще появляются в молодом или зрелом возрасте; заболевание медленно прогрессирует. Поражаются главным образом проксимальные отделы конечностей. В ряде случаев больные могут в течение длительного времени сохранять трудоспособность. Однако в целом прогноз при этих заболеваниях неблагоприятный.

При ранней детской форме признаки болезни начинают появляться, как правило, в возрасте от 6 мес. до 1 года. Нередко вялые парезы и диффузные мышечные атрофии с фасцикуляциями и фибрилляциями появляются после инфекций, интоксикаций. Развитие двигательных функций вначале нормальное, постепенно приостанавливается, затем регрессирует. В поздней стадии болезни гипотония мышц становится общей, развивается бульбарный паралич. Течение прогрессирующее, дети доживают не более чем до 14-15 лет.

Поздняя форма начинается исподволь в возрасте 1,5-2,5 года. Движения ребенка и его походка становятся неуверенными, дети часто падают. Появляются вялые парезы и атрофии мышц проксимальных отделов

конечностей. Снижаются сухожильные рефлексы. Мышечная гипотония способствует развитию деформаций грудной клетки, разболтанности суставов. Типичны фибрилляции мышц языка, снижение глоточного и небного рефлексов. Постепенно формируется бульбарный синдром с дисфагией. Нарушения движений прогрессируют, и к 10-12-летнему возрасту дети теряют способность самостоятельно передвигаться, обслуживать себя. При этой форме А. больные живут до 20-30 лет.

Псевдомиопатическая (юношеская) форма Кугельберга - Веландер начинается в большинстве случаев в возрасте 4-8 лет, иногда позднее. Появляются утомляемость, общая слабость, слабость в ногах (особенно при подъеме по лестнице), фасцикулярные подергивания в мышцах. Постепенно развиваются атрофии мышц, которые могут маскироваться отложением подкожного жира. Изменяется походка, снижается тонус мышц, исчезают сухожильные рефлексы, уменьшается объем активных движений (вялые парезы). При осмотре отмечается так называемая псевдогипертрофия икроножных мышц (увеличение их в объеме за счет развития жировой ткани). Через несколько лет после проявления А. в нижних конечностях появляются атрофии и фасцикулярные подергивания в проксимальных группах мышц верхних конечностей (восходящий тип А). Течение медленно прогрессирующее, двигательная активность сохраняется длительно. Больные живут до 40-50 лет, нередко имея возможность самообслуживания. При появлении в поздних стадиях бульбарных симптомов прогноз ухудшается.

Спинальная амиотрофия взрослых (болезнь Арана - Дюшенна).

Принадлежность этого заболевания к спинальным А. признается не всеми исследователями. Заболевание начинается в возрасте 40-60 лет. Постепенно развивается симметричная прогрессирующая атрофия мышц дистальных отделов конечностей (чаще кистей). В последующем в процесс вовлекаются и мышцы проксимальных отделов конечностей, тазового, плечевого пояса. В пораженных мышцах имеются фасцикуляции, в мышцах языка -

фибрилляции. Течение медленно прогрессирующее. Смерть обычно наступает от бронхопневмонии.

Диагностика спинальных А. в амбулаторных условиях требует не только тщательного клинического обследования больного но и полного обследования членов его семьи с целью выявления аномалий развития нервно-мышечной системы или других пороков развития. Заподозрить спинальную А. можно при наличии вялых параличей определенной локализации, атрофий мышц с фасцикулярными подергиваниями в них, арефлексии, прогрессирующем течении заболевания и др. Для уточнения диагноза следует направить больного в стационар, где могут быть выполнены биохимические, электрофизиологические и патоморфологические исследования биоптата мышц. Результаты этих исследований помогают дифференцировать спинальные А. от некоторых внешне сходных форм первичных прогрессирующих мышечных дистрофий.

Дифференциальный диагноз следует проводить также с нейроинфекциями и боковым амиотрофическим склерозом.

Интерстициальная гипертрофическая невропатия Дежерина - Сотта встречается редко. Принадлежность заболевания к невральным А. не доказана. Клинически оно сходно с невральной амиотрофией Шарко - Мари - Тута, однако заболевание начинается в раннем детском возрасте.

Отличительной чертой является также утолщение нервных стволов (гипертрофический неврит) в результате разрастания в них соединительной ткани и гипертрофии шванновских клеток.

Диагноз невральных А. сложен. Существует множество редких форм невральных А., диагноз которых возможен только с помощью специальных исследований в стационаре (биопсии кожного нерва, определения скорости проведения возбуждения по нерву, уточнения данных обследования членов семьи больного и др.). Дифференциальный диагноз проводят с полиневропатиями, миопатиями, инфекционными полиневритами и др.

Атрофические параличи наблюдаются также при остром полиомиелите и полиомиелитоподобных заболеваниях.

#### **4. Некоторые другие наследственные амиотрофии**

1. Мышечная атрофия злокачественная неврогенная: начало в возрасте 28-62 года, быстрое злокачественное течение, смерть от паралича дыхательной мускулатуры

2. Амиотрофия лопаточно-малоберцовая.

3. Амиотрофия неврогенная лопаточно-малоберцовая, новоанглийский тип).

4. Атрофия мышечная спинальная лопаточно-малоберцовая.

5. Для клещевого энцефалита характерны атрофические парезы и параличи мышц рук, плечевого пояса, шеи и, реже, нижних конечностей. В процесс могут вовлекаться и мышцы, иннервируемые черепно-мозговыми нервами; в этих случаях развиваются расстройства глотания, дыхания, сердечной деятельности, вследствие чего возникает необходимость в реанимационных мероприятиях.

6. При боковом амиотрофическом склерозе (Амиотрофический боковой склероз) Амиотрофия имеет локальный характер, главным образом в мышцах кистей. При этом наблюдаются фасцикуляции (подергивания мышечных волокон). По мере прогрессирования болезни Амиотрофии принимают распространенный характер.

#### **Тип заболевания.**

Наследственное заболевание. Основной тип передачи - аутосомно-доминантный (с пенетрантностью патологического гена около 83%), реже - аутосомно-рецессивный.

Морфологическую основу болезни составляют дегенеративные изменения главным образом в периферических нервах и нервных корешках, касающиеся как осевых цилиндров, так и миелиновой оболочки. Иногда наблюдаются



гипертрофические явления в интерстициальной ткани. Изменения в мышцах носят преимущественно неврогенный характер, отмечается атрофия отдельных групп мышечных волокон; в неатрофированных мышечных волокнах структурные изменения отсутствуют. По мере прогрессирования заболевания появляются гиперплазия интерстициальной соединительной ткани, изменения в мышечных волокнах - их гиалинизация, центральное смещение ядер сарколеммы, гипертрофия некоторых волокон. В более поздних стадиях болезни отмечаются гиалиновая дегенерация, распад мышечных волокон. Наряду с этим в ряде случаев отмечены изменения в спинном мозге. Они складываются из атрофии клеток передних рогов, главным образом в поясничной и шейной части спинного мозга, и различной степени поражения проводниковых систем, характерного для наследственной атаксии Фридрейха.

#### **4. Дифференциация невральной амиотрофии**

Невральную амиотрофию иногда трудно дифференцировать от различных хронических полиневритов, при которых также наблюдаются дистальные атрофии мышц. В ее пользу говорят наследственный характер и прогрессирующее течение болезни. От дистальной миопатии Гоффманна невральная амиотрофия отличается фасцикулярными подергиваниями в мышцах, нарушениями чувствительности, отсутствием поражения мышц туловища и проксимальных отделов конечностей, а также электромиографической картиной.

Гипертрофический интерстициальный неврит Дежерина - Сотта отличается от невральной амиотрофии значительным утолщением (часто узелковым) нервных стволов, атаксией, сколиозом, более грубыми изменениями болевой чувствительности, частым присутствием зрачковых нарушений, нистагмом.

## 5. Клиническая картина

Основным симптомом заболевания являются амиотрофии, которые начинаются симметрично с дистальных отделов нижних конечностей. В первую очередь поражаются разгибатели и абдукторы стопы, в результате чего стопа свисает, появляется характерная походка - степпаж (от англ. *steppere* - трудовая лошадь). Сгибатели стопы и приводящие мышцы поражаются позже. Атрофия мышц стопы приводит к когтевидной установке пальцев и деформации стопы, напоминающей стопу Фридрейха.

Амиотрофический процесс постепенно распространяется на более проксимальные отделы. Однако в подавляющем большинстве случаев проксимальные отделы конечностей остаются сохраненными; процесс не распространяется также на мышцы туловища, шеи и головы. При атрофии всех мышц голени образуется болтающаяся стопа. На этой стадии болезни часто отмечается симптом "топания", когда больные в положении стоя постоянно переминаются с ноги на ногу. Атрофия мышц может распространяться на нижнюю часть бедер. Форма ноги в этих случаях напоминает опрокинутую бутылку. Как правило, через несколько лет атрофии распространяются и на верхние конечности. В первую очередь поражаются мелкие мышцы кисти, в результате чего кисть приобретает форму "обезьяньей лапы". Затем в процесс вовлекаются мышцы предплечья. Мышцы плеча страдают в значительно меньшей степени. Обращает на себя внимание то, что, несмотря на выраженные атрофии мышц, больные могут в течение длительного времени сохранять трудоспособность. При неавральной амиотрофии часто наблюдаются нередко выраженные фасцикулярные подергивания в мышцах конечностей. При электромиографическом исследовании выявляются признаки невритического, переднерогового и супрасегментарного типов нарушения мышечного электрогенеза.

Мужчины болеют несколько чаще женщин. Заболевание обычно начинается в детском возрасте - во второй половине первого или в первой половине второго десятилетия жизни. Однако возраст начала болезни может широко колебаться в разных семьях, что допускает возможность генетической гетерогенности данного заболевания.

Течение болезни - медленно прогрессирующее. Между началом амиотрофии в верхних и нижних конечностях может проходить до 10 лет и больше.

Иногда процесс обостряется в связи с различными экзогенными вредностями. В отдельных случаях в течение длительного времени состояние больных может оставаться стационарным.

### **Признаки невральной амиотрофии Шарко-Мари**

Характерным и ранним признаком болезни является отсутствие или значительное снижение сухожильных рефлексов. В первую очередь исчезают ахилловы, а затем коленные рефлексы. Однако в отдельных случаях могут иметь место повышение сухожильных рефлексов, патологический симптом Бабинского. Эти признаки, связанные с поражением боковых столбов спинного мозга, наблюдаются только в ранних стадиях или при рудиментарных формах болезни. В проксимальных отделах конечностей может иметь место компенсаторная гипертрофия мышц.

Для невральной амиотрофии Шарко-Мари характерны также нарушения чувствительности. В дистальных отделах конечностей определяется гипестезия, причем поверхностные виды чувствительности, главным образом болевая и температурная, страдают в значительно большей степени. Могут отмечаться боли в конечностях, повышенная чувствительность к давлению нервных стволов.

В ряде случаев имеют место трофические нарушения - отек и цианоз кожных покровов конечностей.

Клинические проявления заболевания в ряде семей могут варьировать. Описаны семьи, где наряду с типичной невральной амиотрофией имели место случаи гипертрофического полиневрита. В связи с этим некоторые авторы объединяют эти заболевания в одну нозологическую форму.

Неоднократно подчеркивалась связь между невральной амиотрофией и наследственной атаксией Фридрейха. Наблюдались семьи, у одних членов которых имелась невральная амиотрофия, у других - атаксия Фридрейха. Описаны промежуточные формы между этими заболеваниями; у отдельных больных типичная клиническая картина атаксии Фридрейха через много лет сменялась картиной невральной амиотрофии, которую отдельные авторы считают даже промежуточной формой между атаксией Фридрейха и нейрофиброматозами.

## **6. Диагностика**

В диагностике амиотрофии важную роль играют клинические особенности течения заболевания, семейный опрос, а также специальные электрофизиологические и морфологические методы исследования.

Спинальные амиотрофии характеризуются поражением нервных клеток спинного мозга. Для них типичны атрофия и реакция перерождения мышц при исследовании электровозбудимости, подергивания, асимметрия поражения. Дифференцировать следует с прогрессирующими мышечными дистрофиями, нейроинфекциями (полиомиелит) и боковым амиотрофическим склерозом. Невральные амиотрофии возникают при поражении двигательных волокон или корешков периферических нервов. Диагностика сложна. Существует множество редких форм невральных

амиотрофии, различить которые возможно только с использованием специальных исследований (биопсия кожного нерва, определение скорости передачи возбуждения по нерву).

## **7.Лечение**

Лечение нейрогенных амиотрофии симптоматическое, комплексное и пожизненное. Лечение и профилактика амиотрофии предполагают лечение основного заболевания. Применяют витамины группы В, витамин Е, глутаминовую кислоту, аминалон, прозерин, дибазол, биостимуляторы, антихолинэстеразные средства, анаболические гормоны. При амиотрофиях, обусловленных заболеваниями, склонными к регрессу, наряду с вышеуказанными средствами назначают электростимуляцию периферических нервов, ванны, грязелечение. Периодически проводят курсы анаболических стероидов, фармакотерапия. При нарушенной подвижности в суставах, деформациях скелета больным необходима ортопедическая коррекция...

## **Профилактика**

Профилактика наследственных амиотрофий заключается в медико-генетическом консультировании. Против полиомиелита и клещевого энцефалита применяются специфические вакцины. Профилактика других заболеваний, протекающих с амиотрофиями, не разработана.

## **Литература**

1. И. Сучкова: "АМИОТРОФИЯ НЕВРАЛЬНАЯ ШАРКО-МАРИ".
2. И.А. Завалишин: "Краткая медицинская энциклопедия".
3. Бадалян Л.О. и Скворцов И.А. Клиническая электронейромиография. 2011.
4. Гусев Е.И., Гречко В.Е. и Бурд Г.С. Нервные болезни. 2011.

