



ГБОУ ВПО « КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ »
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
КАФЕДРА НЕРВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ И НЕЙРОХИРУРГИИ С КУРСОМ НЕРВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ И
НЕЙРОХИРУРГИИ ФПК И ППС

Невральная амиотрофия Шарко- Мари-Тута

Выполнила
Махонина А.Н.
6 пед 10 гр.

АМИОТРОФИЯ (amyotrophia; греч. отрицательная приставка а - + mys, myos 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.

Виды амиотрофий

```
graph TD; A[Виды амиотрофий] --> B[Невральные]; A --> C[Спинальные]
```

Невральные

Спинальные

Спинальные амиотрофии

```
graph TD; A[Спинальные амиотрофии] --> B[болезнь Вердника — Гоффманна]; A --> C[псевдомиопатическая прогрессирующая форма Кугельберга — Веландера]; A --> D[болезнь Арана — Дюшенна];
```

болезнь Вердника —
Гоффманна

псевдомиопатическая
прогрессирующая форма
Кугельберга —
Веландера

болезнь Арана —
Дюшенна

Невральные амиотрофии

```
graph TD; A[Невральные амиотрофии] --> B[амиотрофия Шарко — Мари — Тута]; A --> C[интерстициальная гипертрофическая невропатия Дежерина — Сотта];
```

амиотрофия
Шарко — Мари —
Тута

интерстициальная
гипертрофическая
невропатия Дежерина —
Сотта

Невральный амиотрофия Шарко-Мари-Тута

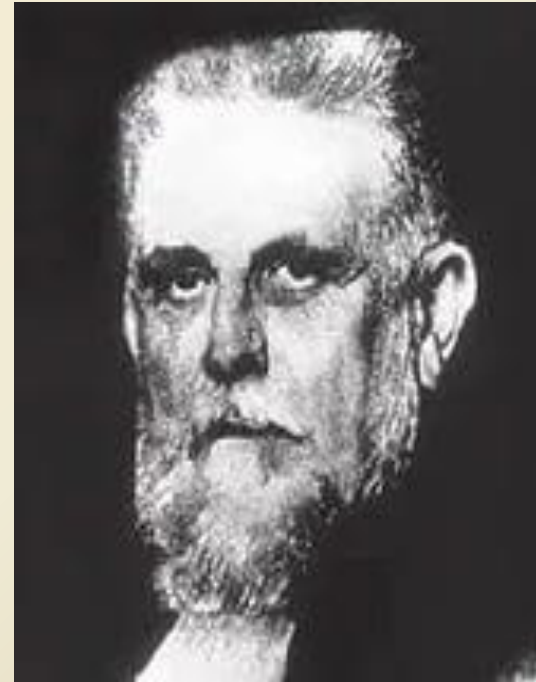
- ▣ Обширная группа генетически гетерогенных заболеваний периферических нервов, характеризующаяся симптомами прогрессирующей полинейропатии с преимущественным поражением мышц дистальных отделов конечностей.
- ▣ Частота всех форм от 10 до 40:100000 в различных популяциях

Типы наследования

- Аутосомно-доминантный
- Аутосомно-рецессивный
- Сцепленный с X-хромосомой

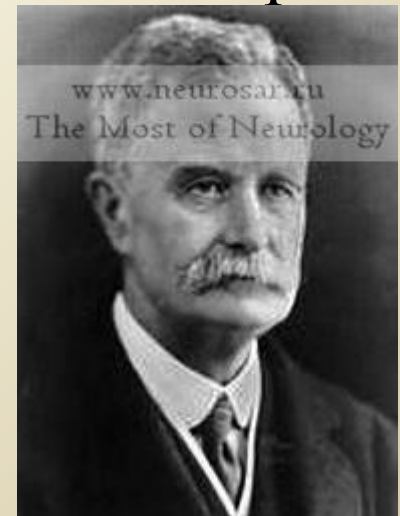
История

- Болезнь Шарко-Мари-Тута была описана в 1886 г. французскими невропатологами Шарко и Мари.



История

- Одновременно с ними заболевание описал Говард Тут в диссертации «Перонеальный тип прогрессирующей мышечной атрофии», который впервые сделал правильное предположение о связи заболевания с дефектами в периферических нервах.



История

- В России невропатолог, Давиденков Сергей Николаевич, впервые в 1934 г. описал вариант невральной амиотрофии с усилением мышечной слабости при охлаждении.



В 2010 году, болезнь ШМТ была одним из первых заболеваний, для которого с помощью секвенирования генома пораженного человека была точно определена генетическая причина болезни. В гене были обнаружены две мутации, из каких именно *мутация SH3TC2* была названа причиной возникновения болезни. Затем исследователи сравнили геном пациента с геномами матери, отца и семи братьев и сестер больного с и без болезни. Мать и отец имели одну нормальную и одну мутированную копии этого гена, в связи с чем симптомы болезни были умеренными, или их вообще не было. У потомства, унаследовавшего две копии аномальных генов болезнь проявлялась в полном объеме.

Название	Тип наследования	Частота возникновения	Примечания
<p>ШМТ 1 типа (ШМТ 1)</p>	<p>Аутосомно-доминантный</p>	<p>Тип 1 встречается примерно у третьей части пациентов и является наиболее распространенным типом ШМТ.</p> <p>Клинические симптомы подтипов расстройства - аналогичны.</p>	<p>Возникает из-за демиелинизации, которая может быть обнаружена путем измерения скорости нервной проводимости.</p> <p>Анатомические изменения непосредственно поражают миелиновую оболочку, а позже меняют деятельность аксонов. В районах центральной демиелинизации, скорость импульса снижается. Продолжение замедляет скорость проведения по сегменту нерва.</p>
<p>ШМТ 2 типа (ШМТ 2)</p>	<p>Аутосомно-доминантный (кроме ШМТ2В1)</p>	<p>2 тип болезни поражает около 20-40% пациентов.</p>	<p>Главное влияние болезнь осуществляет на аксон. Средняя скорость нервной проводимости немного ниже нормы, но в целом выше 38 м/с.</p> <p>2 тип болезни Шарко-Мари-Тута (ШМТ2) поражает нижние конечности больше, чем верхние. Этот тип заболевания часто клинически менее трудный чем ШМТ1.</p>

ШМТ 3 типа (ШМТ 3)	Аутосомно-рецессивный	Этот тип болезни встречался только в нескольких пациентах	
ШМТ 4 типа (ШМТ 4)	Аутосомно-рецессивный	Этот тип проявляется в очень малого количества пациентов.	
ШМТ X-сцепленная (ШМТ X)	X-сцепленный доминантный (только ШМТХ1)	ШМТ X поражает около 10-20% пациентов.	<p>Примерно 10% X-сцепленных ШМТ пациентов имеют формы расстройства, которые несколько отличаются от ШМТХ.</p> <p>Однако исследование, опубликованное в 1997 году показывает, что 32 мутации гена коннексина (интегральный мембранный белок), связанные с этим типом болезни, могут быть более распространены, чем считалось ранее.</p>

Клиническая картина

1. Атрофия мышц дистальных отделов конечностей (чаще нижних)

- Страдают разгибатели голени, мелкие мышцы стопы, а также мышцы, вызывающие тыльное сгибание стопы
- Стопы отвисают, больной ходит, высоко поднимая ноги («степшаж»), формируется вальгусная установка стоп (ротация их кнаружи),
- Угасают сухожильные рефлексy (ахилловы)

- Атрофия мышц стопы приводит к когтевидной установке пальцев и деформации стопы, напоминающей стопу Фридрейха.

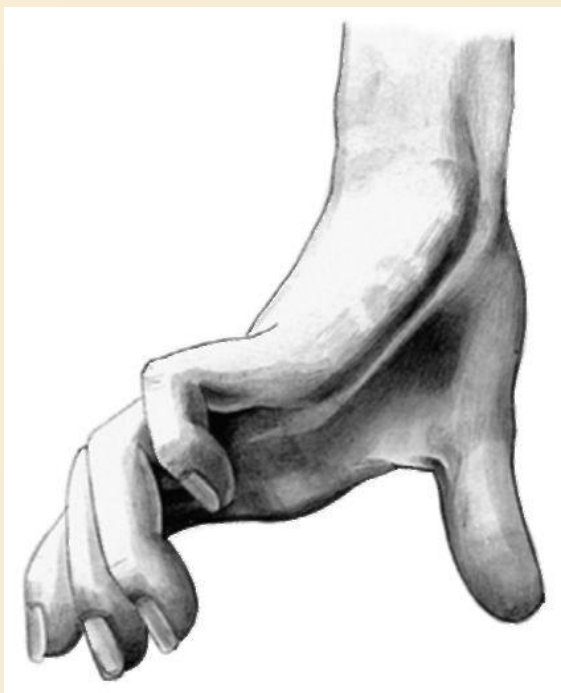


«Ноги аиста» или
«перевернутой бутылки»



Поздние проявления-вовлечение рук

- ❖ Атрофия, формирование «когтистой лапы»



2. Расстройства чувствительности:

- ❑ Снижение поверхностной чувствительности в дистальных отделах по типу «носков», «чулок», «перчаток»
- ❑ Парестезии
- ❑ Спонтанные боли в конечности и болезненность при пальпации по ходу нервных стволов
- ❑ Снижение глубокой чувствительности (за счет поражения задних канатиков спинного мозга)

3. Дополнительные симптомы:

- Нистагм
- Анизокория
- Нарушение реакции зрачков на свет



- Сколиоз
- Желудочно-кишечные расстройства
- Трудности при жевании, глотании и речи (атрофия медиального края голосовой складки)
- Тремор



Дифференциальная диагностика

- ✓ Первичные миопатии
- ✓ Инфекционные полиневриты
- ✓ Атаксия Фридрейха
- ✓ Синдрома Русси-Леви
- ✓ Болезни Рефсума

Диагностика

Болезнь Шарко-Мари-Тута может быть диагностирована при наличии характерных симптомов и с помощью измерения скорости электромиографии, биопсии нерва, а также путем анализа ДНК.

Лечение

Лечение направлено на:

1. **Улучшение трофики мышц** (глутаминовая кислота, метионин, лейцин, аденозинтрифосфорная кислота, глюкоза с инсулином, витамин Е, неробол)
2. **Улучшение проводимости импульсов по нервным стволам и через мионевральные синапсы** (антихолинэстеразные препараты: прозерин, галантамин, нивалин и др)

Лечение

- Показаны курсы массажа, ЛФК, физиотерапевтические процедуры, бальнеотерапия (электрофорез прозерина или галантамина, ультразвук, радоновые ванны).

Спасибо за внимание!

