



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИИ
Государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
ИРКУТСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ
(ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России)

Кафедра нервных болезней

СПИНАЛЬНЫЕ МЫШЕЧНЫЕ АТРОФИИ У ДЕТЕЙ.

КЛИНИКА, ДИАГНОСТИКА.

Методические рекомендации

по дисциплине **НЕВРОЛОГИЯ**

для студентов по специальности:

«060103 - Педиатрия», 4 курс

«060101 – Лечебное дело, дневное отделение», 4 курс

«060101 – Лечебное дело, вечернее отделение», 5 курс

Составители:

Берденникова В.В., доцент кафедры нервных
болезней;

Пак К.О., заведующий отделением неврологии
ГБУЗ ИГОДКБ

Голобородько М.В., врач отделения функциональ-
ной диагностики ГБУЗ ИГОДКБ

Методические рекомендации утверждены прото-
колом заседания кафедры № от , протоколом
заседания ФМС № от

Зав. кафедрой, профессор _____ Быков Ю.Н.

Иркутск 2013

УДК 616.832:616.74-007.23(075.8)

ББК 56.12,42я73

Б48

Авторы:

В.В. Берденникова – к.м.н., доцент кафедры нервных болезней ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России

К.О. Пак – заведующий отделением неврологии ГБУЗ ИГОДКБ

М.В. Голобородько – врач отделения функциональной диагностики ГБУЗ ИГОДКБ

Рецензенты:

В. И. Окладников – д.м.н., профессор кафедры нервных болезней ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России

Н. М. Козлова – д.м.н., профессор, заведующая кафедрой факультетской терапии ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России

Берденникова В.В., Пак К.О., Голобородько М.В.

Методические рекомендации для студентов / Берденникова В.В., Пак К.О., Голобородько М.В.; ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России, ГБУЗ ИГОДКБ – Иркутск: Типография ИГМУ, 2013. – 41 с.

В методических рекомендациях изложены современные сведения по этиологии, патогенезу, классификации, клинике, диагностике и лечению спинальной мышечной атрофии у детей.

Пособие предназначено для студентов педиатрического и лечебного факультетов.

© Берденникова В.В., Пак К.О., Голобородько М.В., 2013

© ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России, ГБУЗ ИГОДКБ, 2013

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение.....	4
Классификация.....	5
Генетические данные.....	7
Патогенез.....	7
Патоморфология.....	8
Данные лабораторных исследований.....	9
Электронейромиография.....	9
Спинальная амиотрофия, тип I.....	15
Спинальная амиотрофия, тип II.....	16
Спинальная амиотрофия, тип III.....	18
Бульбоспинальная амиотрофия Фацио-Лонде.....	20
Бульбоспинальная амиотрофия Виалетто-Ван Лере.....	20
Дистальная спинальная амиотрофия.....	20
Основные диагностические признаки.....	21
Порядок обследования больных с подозрением на СМА	21
Дифференциальный диагноз.....	22
Лечение.....	28
Профилактика.....	30
Контрольные тесты.....	31
Правила забора и направления материала на ДНК-анализ.....	37
Приложение 1.....	39
Приложение 2.....	40
Список рекомендуемой литературы.....	41

ВВЕДЕНИЕ

Спинальные мышечные атрофии (СМА) – группа наследственных заболеваний, характеризующихся дегенеративными изменениями, гибелью мотонейронов передних рогов спинного мозга и, в отдельных случаях, двигательных ядер мозгового ствола.

Данная патология относится к числу довольно часто встречающихся наследственных заболеваний нервной системы. Процесс может развиваться в различные периоды жизни, иметь свои клинические особенности, разные типы наследования и характер течения. Проявляется вялыми парезами, преимущественно проксимальных отделов конечностей, туловища, характеризуется симметричностью поражения. Наряду с типичными симптомами (атония, арефлексия, атрофия мышц) наблюдаются фибриллярные и фасцикулярные подергивания. Чувствительные нарушения отсутствуют.

Начало заболевания, как правило, медленное, постепенное. Темпы развития болезни нарастают под влиянием экзогенных факторов: инфекции, травмы. Течение прогрессирующее. Продолжительность жизни зависит от формы заболевания. Диагноз подтверждается данными электронейромиографии, результатами молекулярно-генетических исследований.

Спинальную мышечную атрофию у детей впервые описал G. Werdnig в 1891г. В 1893г. J. Hoffman обосновал нозологическую самостоятельность заболевания, которое получило название по имени авторов.

Позже Brand (1950), Byers и Banker (1961) выделили три основных формы СМА:

- 1) врожденную форму, которая клинически проявляется уже в первые два месяца жизни;
- 2) раннюю детскую форму, начинающуюся в возрасте от 2 до 12 мес, чаще во втором полугодии жизни, на фоне предшествующего нормального развития ребенка;

3) позднюю детскую форму, проявляющуюся на втором году жизни (в 1,5-2 года и старше).

Многие авторы объединяли раннюю и позднюю формы в единую детскую форму спинальной амиотрофии.

В 1954 году E.Kugelberg и L.Welander описали спинальную юношескую амиотрофию, которая чаще начинается в возрасте около 10 лет, протекает более доброкачественно.

Результатом многолетних исследований явилось описание значительного числа новых форм СМА. Большинство из которых наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В ряде случаев, как правило, у взрослых может наблюдаться аутосомно-доминантный или х-сцепленный рецессивный тип наследования.

Вариабельность возраста больного при дебюте заболевания, характера течения и степени тяжести клинических проявлений явилась основанием для разработки классификации СМА.

В настоящее время, согласно МКБ-10, различают следующие типы спинальной мышечной атрофии:

- СМА I типа (Верднига-Гоффмана);
- СМА II типа (промежуточный);
- СМА III типа (Кугельберга-Веландер);
- СМА IV типа;
- Спинальные мышечные атрофии с поздним дебютом – Х-сцепленная бульбарная спинальная амиотрофия (болезнь Кеннеди);
- Бульбоспинальная СМА детского возраста Фацио-Лонде;
- Бульбоспинальная форма Виолетто-Ван Лере;
- Дистальная форма спинальной амиотрофии и другие.

В зависимости от возраста манифестации клинических проявлений различают СМА детского возраста и СМА с поздним дебютом. В педиатрической практике выделены 3 основных типа спинальной мышечной атрофии:

- Тип I (болезнь Верднига-Гоффмана) – наиболее неблагоприятная форма (нарушается моторное развитие ребенка, возникают проблемы с дыханием, сосанием, глотанием). Заболевание проявляется в течение первых 6 месяцев жизни.

- Тип II является относительно благоприятной формой (больные способны сидеть без поддержки, стоять с поддержкой, не испытывают проблем при приеме пищи). Отмечается риск осложнений при инфекции дыхательных путей. Дебют заболевания в 7-18 месяцев.

- Тип III (болезнь Кугельберга-Веландер) – наиболее благоприятная форма детского возраста. Развитие клинических проявлений отмечается в возрасте от 18 месяцев до 17 лет.

Реже в детском возрасте наблюдаются:

- бульбоспинальная амиотрофия Фацио-Лонде (прогрессирующий бульбарный паралич детского возраста с дебютом в 2-3 года);

- бульбоспинальная амиотрофия Виолетто-Ван Лере;

- дистальная форма амиотрофии.

У взрослых заболевание протекает в более легкой форме. Выделяют спинальную амиотрофию IV типа (проявляется после 30 лет слабостью и похуданием мышц проксимальных отделов конечностей, наследуется по аутосомно-доминантному типу); бульбоспинальную амиотрофию Кеннеди (рецессивное, сцепленное с X-хромосомой заболевание, дебют в 40-50 лет); дистальную форму амиотрофии (как правило наблюдается у взрослых) и другие.

Генетические данные. К настоящему времени идентифицировано около 20 генетических вариантов СМА, характеризующихся различным возрастом манифестации и тяжести клинических проявлений. Доказано, что наибольшее количество генетических вариантов наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Генетический дефект выявлен на длинном плече 5 хромосомы. Наиболее важную роль в развитии СМА из генов 5 хромосомы вероятно играет SMN Survival Motor Neuron - «ген выживаемости мотонейронов». У пациентов со СМА он полностью или частично отсутствует на обеих хромосомах 5.

Выделяют еще 2 аутосомно-рецессивных варианта, встречающиеся крайне редко – врожденная СМА с понтоцереbellарной гипоплазией и СМА с параличом диафрагмы, обусловленные мутациями в гене VRKI и IGHMBP2 соответственно. Описаны также X-сцепленный рецессивный вариант СМА с врожденным артрогриппозом, причиной которого являются мутации в гене UBE1, и аутосомно-доминантный вариант непрогрессирующей СМА с преимущественным поражением нижних конечностей, обусловленный мутациями в гене TRPV.

Патогенез. Возникновение клинических проявлений СМА обусловлено дефицитом белка SMN, влияющего на эффективность работы мотонейронов передних рогов спинного мозга (рис.1). Дефицит белка, вызывающего развитие спинальной мышечной атрофии, был открыт в 1995 году. Поражение двигательных нейронов приводит к нарушению иннервации скелетной мускулатуры, в большей части ее проксимальных отделов.

Рисунок



Патоморфология.

В основе заболевания лежит прогрессирующая дегенерация и гибель двигательных клеток передних рогов спинного мозга, поражение ядер ствола мозга. Изменения особенно выражены в области шейного и поясничного утолщений. Количество клеток уменьшается, вплоть до полного исчезновения и замещения соединительной тканью, что объясняется дефектом программируемой клеточной гибели – апоптоза. Наблюдаются изменения в клетках двигательных ядер черепных нервов, в передних корешках, двигательных нервах; картина неврогенной (пучковой) атрофии, разрастание соединительной ткани при длительном течении.

Данные лабораторных исследований при СМА.

Табл.1

Варианты СМА	Активность КФК (креатин-фосфокиназы), норма – 0-1.2ммоль\л., 29-200 U/L
Болезнь Верднига-Гоффмана	Нормальная или повышена
II тип	Нормальная
III тип	Повышена
Болезнь Кеннеди (X-сцепленная бульбарная форма)	Повышена
Бульбоспинальная СМА детского возраста Фацио-Лонде	Нормальная
Дистальная форма СМА	Нормальная

Электронейромиография (ЭНМГ) – является одним из наиболее важных методов исследования больных СМА, позволяющим подтвердить или опровергнуть диагноз.

Методика исследования основана на регистрации и анализе биоэлектрических потенциалов мышц и периферических нервов, оценивается как произвольная, так и вызванная путем стимуляции активность нейромышечного аппарата.

Физиологической основой ЭНМГ являются колебания электрического потенциала биологических мембран, в данном случае – мембран мышечных волокон (МВ), аксонов, входящих в состав смешанных периферических нервов, а также структур нервно-мышечного синапса.

С учетом структурной организации можно выделить следующие уровни поражения нервно-мышечной системы:

1. Первично-мышечные поражения.
2. Синаптические поражения (нарушения нервно-мышечной передачи).
3. Невральные поражения (в том числе и поражение терминалей).
4. Нейрональные поражения.

Три основные задачи ЭНМГ:

1. Оценка состояния мышечной системы.
2. Анализ функции нервного аппарата.
3. Выявление изменений на уровне нервно-мышечной передачи.

По способу получения данных и характеру исследования в ЭМГ выделяют следующие методики обследования:

1. Суммарная поверхностная ЭМГ.
2. Стимуляционная ЭМГ.

- Исследование М-ответа и скорости распространения волны

по моторным волокнам (СРВм).

- Исследование потенциала действия нерва и скорости распространения волны по сенсорным волокнам (СРВс).

- Исследование поздних нейрографических феноменов (F-волна, H-рефлекс, A-волна).

- Исследование “мигательного” рефлекса.

3. Ритмическая стимуляция и определение надежности нервно-мышечной передачи (декремент-тест).

4. Игольчатая ЭМГ.

- Исследование потенциалов двигательных единиц (ПДЕ):

- Исследование интерференционной кривой с анализом по Виллисону.

5. Магнитная стимуляция.

- Исследование центрального времени моторного проведения.

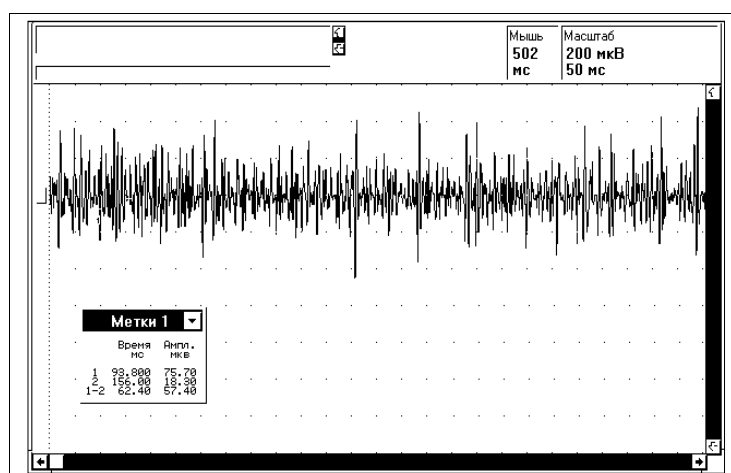
- Исследование М-ответа и СРВм по глубоко расположенным нервным стволам.

Для спинальных амиотрофий наиболее характерны следующие изменения на ЭМГ:

- **Суммарная поверхностная ЭМГ.** Методика основана на регистрации суммарной биоэлектрической активности мышц с помощью поверхностных (накожных) электродов.

Оценивается спонтанная активность мышцы в покое, затем анализируется активность произвольного движения (при тоническом напряжении и максимальном мышечном сокращении).

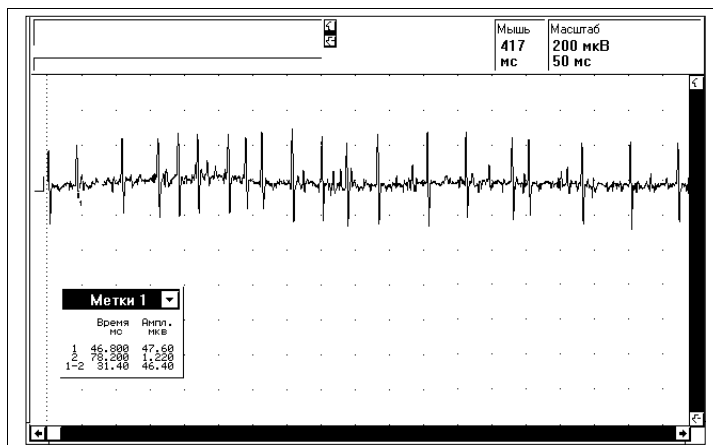
Рисунок 2. Норма.



Частота интерференционной кривой в норме около 50 Гц, амплитуда 1-2 мВ.

ПРИ СПИНАЛЬНЫХ АМИОТРОФИЯХ ОТМЕЧАЕТСЯ II тип ЭМГ . Характеризуется относительно редкой ритмической активностью, возникающей в покое. Па тип имеет частоту 6-200 Гц, амплитуду 50-150 мкВ, Пб тип – 21-50 Гц, 300-500 мкВ («ритм частокола»). Подтипы Па и Пб характеризуют степень выраженности патологического процесса, причем Пб свидетельствует о менее грубом поражении мотонейронов и в начальных стадиях заболевания лучше выявляется при тонических пробах.

Рисунок 3. Па тип по Ю.С Юсевич.



Страдание мотонейронов передних рогов спинного мозга и моторных ядер ствола головного мозга или поражение на уровне эфферентных проводящих путей приводит к “выпадению” ряда двигательных единиц (ДЕ), а в случае реиннервации – к укрупнению сохранных ДЕ. Возможно колебания, отмечаемые в случае II типа ЭМГ, соответствуют гигантским потенциалам двигательных единиц (ПДЕ), отмечаемым при игольчатых отведениях.

-Игольчатая ЭНМГ является наиболее информативным методом исследования, позволяющим выявить функциональную неполноценность и гибель мотонейронов на ранних этапах поражения.

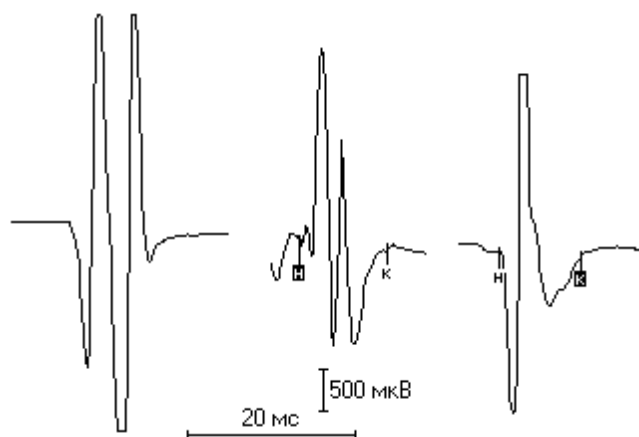
Исследование включает пять основных этапов:

1. Изучение спонтанной активности в исследуемой мышце.
2. Выделение минимум 20 различных ПДЕ данной мышцы и построение гистограммы их распределения по длительности.
3. Определение средней длительности ПДЕ, сравнение результатов с нормативными показателями, установление по ЭМГ стадии патологического процесса.
4. Вычисление средней амплитуды ПДЕ.

5. Подсчет процента полифазных ПДЕ и ПДЕ с увеличенным числом турнов.

Длительность ПДЕ в отдельных мышцах уменьшается, но их амплитуда увеличивается. Появляются потенциалы фибрилляций (ПФ) и потенциалы фасцикуляций (ПФц).

Рисунок 4.

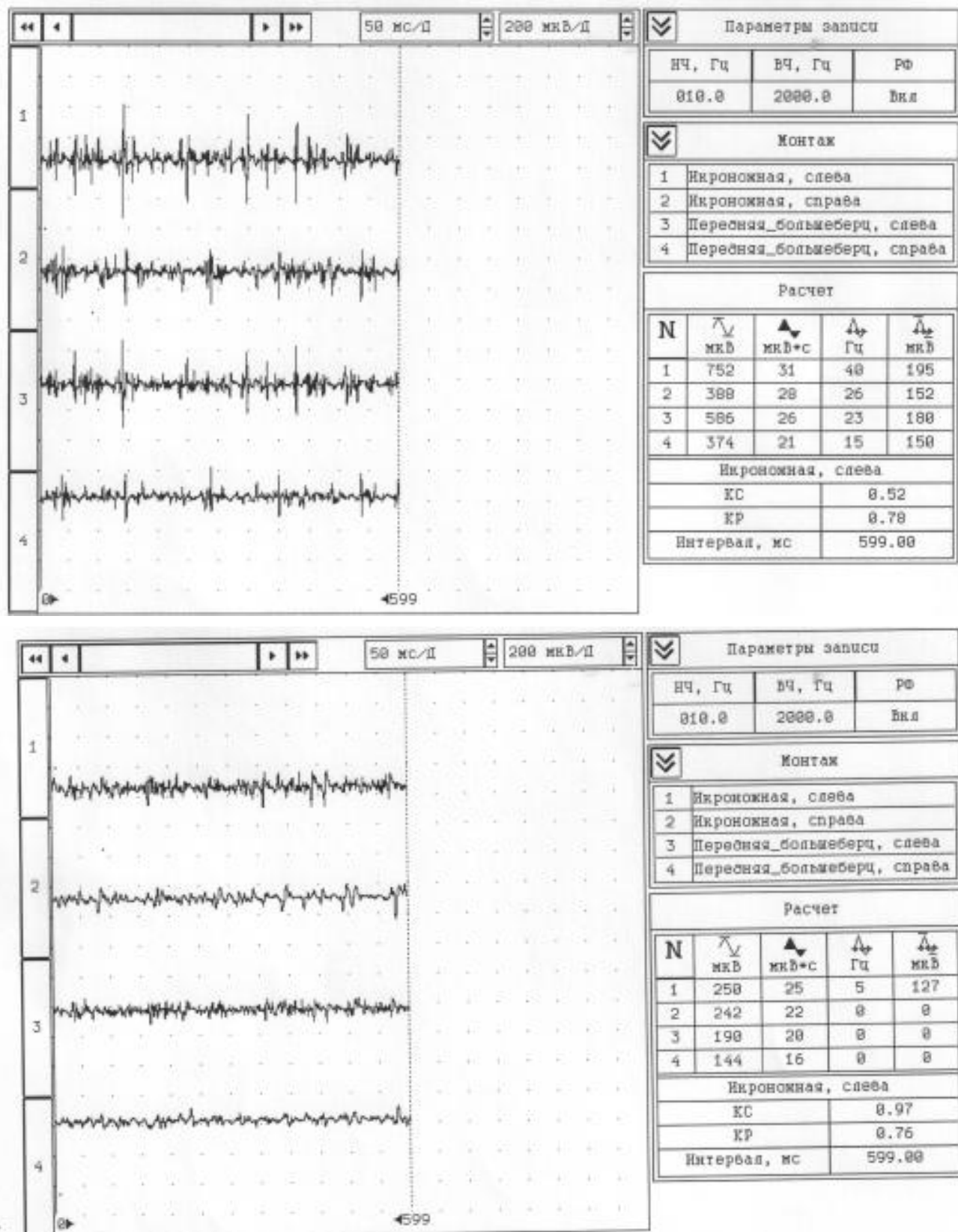


Показателем патологии является снижение амплитуды М-ответа при стимуляции в дистальной точке, что происходит при поражении аксонов, при мышечных процессах (как первичных, так и вторичных).

Таким образом, при СМА, как правило, выявляется спонтанная биоэлектрическая активность в покое с потенциалами фасцикуляций. При произвольных сокращениях мышц регистрируется уреженная электрическая активность с «ритмом частотола» (явления синхронизации) и увеличение длительности потенциала. В тяжелых случаях – «биоэлектрическое молчание».

При стимуляционной ЭНМГ выявляются признаки денервации : резкое снижение скорости проведения по нерву и амплитуды М-ответа вплоть до полного отсутствия, что является важным патогномичным показателем.

Рисунок 5.ЭНМГ при СМА.



Спинальная мышечная атрофия детского возраста, тип I (болезнь Верднига-Гоффмана), острая спинальная амиотрофия.

Встречается с частотой 1:25000 новорожденных. Характеризуется ранним началом заболевания: с рождения или в первые 5-6 мес. жизни.

Нередко во время беременности мать отмечает позднее, вялое шевеление плода. С рождения выражена генерализованная мышечная гипотония с характерной позой - ноги разогнуты, ротированы кнаружи, руки расположены вдоль туловища, плечи приподняты (поза «лягушки»), резко снижена спонтанная двигательная активность, в тяжелых случаях наблюдаются только движения в пальцах кистей, стопы свисают. Сухожильные рефлексy не вызываются. Рано (первые месяцы жизни) возникают атрофии и фасцикулярные подергивания в мышцах спины, туловища, проксимальных отделах верхних и нижних конечностей. Лицо гипомимично, в отдельных случаях наблюдаются ранние признаки бульбарных расстройств: слабый крик, вялое сосание, дисфагия, фибрилляции мышц языка. Грудная клетка уплощена вследствие слабости межреберных мышц. В течение первых месяцев жизни у большинства больных отмечаются частые аспирации, респираторные инфекции, нередко пневмонии.

В развернутом периоде наблюдаются: диффузная мышечная гипотония; генерализованная мышечная атрофия; исчезновение глубоких рефлексов; В возрасте 6 месяцев у всех больных имеет место задержка моторного развития. Опора на ноги всегда плохая, навыки стояния и ходьбы, как правило, отсутствуют. Формируются вторичные костные деформации (кифосколиоз, «куриная» грудная клетка, Х-образные нижние конечности, пронаторная установка кистей); тремор пальцев рук, атрофии и фибрилляции мышц языка;

Психическое развитие вначале не нарушено, но к концу первого, началу второго года жизни выявляется неравномерность психического развития из-за

отсутствия предметно-действенного типа общения. Отмечаются частые респираторные инфекции и пневмонии; заболевание носит прогрессирующий характер. Прогноз неблагоприятный - дети погибают как правило в раннем возрасте от интеркуррентных заболеваний. Основная причина смерти: дыхательная и сердечно-сосудистая недостаточность.

Симптомами, патогномоничными для данного заболевания являются:

- аутосомно-рецессивный тип наследования;
- дебют заболевания – пренатальный период и первые 6 месяцев жизни;
- симптомокомплекс «вялого ребенка» - генерализованная мышечная гипотония, слабость мышц туловища и преимущественно проксимальных отделов конечностей, фасцикуляции;
- задержка моторного развития;
- наличие в биоптатах скелетных мышц групп мелких круглых волокон, гипертрофированных волокон I типа и атрофированных волокон I и II типов;
- признаки денервации при ЭНМГ- исследовании;
- быстропрогрессирующее течение;
- неблагоприятный прогноз.

Спинальная мышечная атрофия детского возраста, тип II (промежуточный вариант).

Заболевание развивается в течение первых 18 месяцев жизни. Клинические проявления чаще выявляются в 8-14 месяцев, но в 1/3 случаев матери уже во время беременности отмечают слабое шевеление плода. Чем раньше развивается патологический процесс, тем тяжелее протекает болезнь. Как правило, без видимых причин или после перенесенной инфекции, профилактической

прививки, травмы у больных появляется слабость в ногах, преимущественно в проксимальных отделах. Утрачивается опора на ноги, лежа на спине они перестают держать их поднятыми кверху; в положении сидя поддерживают себя, опираясь на руки. При развитии заболевания в более позднем возрасте дети быстро устают при ходьбе, часто падают. Обращает на себя внимание симметричная гипотония, гипотрофия мышц, преимущественно в проксимальных отделах ног. На ранних этапах атрофированные мышцы могут быть «завуалированы» хорошо выраженной жировой клетчаткой. По мере развития процесса жировая клетчатка практически исчезает. Мышечная слабость, гипотония, гипотрофия приобретают генерализованный характер. В процесс включаются проксимальные отделы верхних конечностей. Из-за слабости мышц плечевого пояса наблюдается симптом «свободных надплечий». Снижаются глубокие рефлексы. В первую очередь исчезают коленные затем, рефлексы с бицепса и трицепса, позже ахилловы и карпорадиальные. Болезнь прогрессирует. Могут наблюдаться псевдогипертрофии икроножных, реже ягодичных мышц. Появляются фасцикулярные, фибриллярные подергивания в мышцах языка, в проксимальных отделах конечностей. Формируются костно-суставные деформации (сгибательные контрактуры в конечностях, кифосколиоз, уплощение грудной клетки, воронкообразная грудная клетка, патологическая установка стоп). В результате развития контрактур дети становятся «сидячими».

При СМА II типа симптомы нарастают более медленно, чем при болезни Верднига-Гоффмана, однако течение заболевания неблагоприятное. Дети погибают в раннем возрасте от интеркуррентных заболеваний. Непосредственной причиной смерти является, как правило, пневмония.

Основными критериями диагноза СМА II типа являются:

- аутосомно-рецессивный тип наследования;
- дебют заболевания – первые 18 месяцев жизни;
- генерализованная мышечная слабость и гипотония;

- диффузные мышечные атрофии с преимущественным поражением проксимальных отделов конечностей;
- фасцикулярный тремор пальцев, мышц проксимальных отделов верхних и нижних конечностей;
- наличие в биоптатах скелетных мышц групп мелких круглых волокон, гипертрофированных волокон I типа и атрофированных волокон I и II типов;
- ЭНМГ указывает на поражение передних рогов спинного мозга ;
- прогрессирующее течение;
- неблагоприятный прогноз

Спинальная мышечная атрофия детского возраста, тип III (болезнь Кугельберга-Веландер).

Син. – доброкачественная спинальная амиотрофия; спинальная прогрессирующая ювенильная амиотрофия; псевдомиопатическая или юношеская амиотрофия. Впервые описана в 1956 году шведскими неврологами.

Встречается с частотой 1,2 на 100000 населения. Наследуется по ауто-сомно-рецессивному типу, реже по ауто-сомно- доминантному. Первые симптомы возникают после 18 месяцев, чаще от 2 до 5 лет. Описаны случаи начала болезни до 17 лет и позже. При рождении ребенок здоров. Двигательная активность плода и новорожденного не нарушена. Процесс развивается у детей, которые уже научились ходить. Типичное проявление – слабость мышц тазового пояса и проксимальных отделов нижних конечностей, что приводит к затруднению при ходьбе, вставании, подъеме по лестнице. Дети быстро устают, не могут бегать, часто падают. Отмечается симметричная гипотрофия пораженных мышц, может наблюдаться умеренная «псевдогипертрофия» икроножных мышц. Постепенно изменяется походка, приобретает характер «утиной». Про-

цесс распространяется на верхние конечности и плечевой пояс. В первую очередь страдают над- и подостные мышцы, уменьшается объем активных движений в руках, появляется симптом «крыловидных лопаток», наблюдается мышечная гипотония. Снижаются сухожильные рефлексy: в первую очередь коленные, затем с двуглавой и трёхглавой мышц плеча. Отмечаются фасцикулярные и фибриллярные подёргивания в различных мышечных группах. Могут развиваться костные деформации, контрактуры в суставах. Заболевание прогрессирует медленно. В течение многих лет болезнь не вызывает глубокой инвалидизации, сохраняется возможность к самообслуживанию и даже работоспособность. Электромиография указывает на отчётливые признаки переднеронового поражения. При биопсии мышц выявляется «пучковая» атрофия, характеризующаяся группами атрофичных мышечных волокон, чередующихся с резко выраженными или сохранными элементами мышечной ткани. Длительно сохраняется поперечная исчерченность даже атрофированных мышечных волокон.

Для СМА III типа характерны:

- аутосомно-рецессивный, реже аутосомно-доминантный тип наследования;
- дебют заболевания в возрасте после 18 месяцев (пик 2-5 лет);
- слабость и атрофии мышц тазового пояса и проксимальных отделов нижних конечностей; в поздних стадиях – атрофии мышц проксимальных отделов верхних конечностей;
- в 50% случаев – умеренные псевдогипертрофии икроножных мышц;
- спонтанные фасцикуляции;
- наличие в биоптатах скелетных мышц нормальных, атрофированных и гипертрофированных волокон; отсутствие дифференцировки волокон на гистохимические типы;

- признаки денервации при ЭНМГ-исследовании;
- медленно прогрессирующее течение;
- относительно благоприятный прогноз.

Паралич бульбарный прогрессирующий. Фацио-Лонде бульбарная амиотрофия.

Заболевание описано в конце XIX века итальянским врачом С.Fazio и французским врачом P.Londe; чаще развивается в возрасте от 2 до 12 лет, характеризуется быстро прогрессирующей дегенерацией двигательных ядер черепных нервов: XII, XI, X, VII, V, реже VI, III пары, что проявляется нарушениями речи, глотания, двусторонней слабостью мимических, жевательных мышц, офтальмопарезом.

Иногда в процесс вовлекаются передние рога на уровне шейного утолщения спинного мозга, что проявляется вялым парезом рук. Заболевание неуклонно прогрессирует, приводит к смерти через 1-8 лет. Тип наследования ауто-сомно-рецессивный, ауто-сомно-доминантный.

Амиотрофия бульбоспинальная с глухотой, синдром Виалетто-Ван Лере.

Проявляется на первом-втором десятилетии жизни нарастающей слабостью мимических мышц, бульбарными нарушениями, двусторонним снижением слуха. Позже развивается генерализованная мышечная слабость, распространяющаяся на дыхательные мышцы, в том числе диафрагму. Как правило, больные умирают в течение 10 лет от начала болезни.

Дистальная спинальная мышечная атрофия.

Заболевание развивается в возрасте от 2 до 20 лет. Ведущими проявлениями заболевания являются симметричные вялые параличи. Отмечается слабость, преимущественно в дистальных отделах в сочетании с атрофиями, фасцикуляциями, мышечной гипотонией и постепенным угасанием глубоких рефлексов. Вначале поражаются дистальные отделы нижних, затем верхних конечностей. Утрачиваются ахилловы, затем карпорадиальные рефлексy. Первым симптомом заболевания является нарушение ходьбы (походка типа «степ-паж»). Больные ходят высоко поднимая колени, стопы свисают. Обращает на себя внимание атрофия стоп, голеней и кистей. Формируются: сколиоз, «полые» стопы. В дистальных отделах рук может наблюдаться тремор. Параличи никогда не сопровождаются нарушением чувствительности. Интеллектуальное развитие ребенка не страдает. Тип наследования аутосомно-рецессивный, аутосомно-доминантный. Течение прогрессирующее. Описал в 1975 году Tomas.

Основные диагностические признаки СМА:

1. Как правило, аутосомно-рецессивный тип наследования
2. Появление первых признаков болезни в первые 6 месяцев жизни (I тип), в возрасте до 1,5 лет (II тип) или после 1,5 лет (III тип)
3. Слабость и симметричные атрофии мышц туловища и конечностей (в основном нижних)
4. Фибрилляции и фасцикуляции мышц конечностей
5. Характерные ЭНМГ-изменения
6. Типичные изменения в ткани мышц (атрофия мышечных волокон)
7. Отсутствие расстройств чувствительности и тазовых функций

8. Прогрессирующее течение с неблагоприятным прогнозом при I и II типах и относительно благоприятным при III типе заболевания

9. Положительные результаты при молекулярно-генетическом исследовании (ДНК-диагностика).

Порядок обследования больных с подозрением на СМА

1. Сбор жалоб и анамнеза (время манифестации клинических проявлений, характер течения заболевания, определение вероятного типа наследования);

2. Выявление симптомокомплекса «вялого ребенка»;

3. Поиск неврологических симптомов, характерных для СМА (фибрилляции и фасцикуляции мышц, преимущественно симметричные атрофии мышц проксимальных отделов конечностей, отсутствие глубоких рефлексов);

4. ЭНМГ – исследование;

5. Дифференциальная диагностика;

6. ДНК-диагностика.

Дифференциальный диагноз

Спинальные амиотрофии I и II типа следует дифференцировать со структурными миопатиями (немалиновая, миотубулярная, болезнь центрального стержня, митохондриальные), врожденными миодистрофиями (тип I и тип II – синдром Фукуямы).

Врожденные структурные миопатии. Первые признаки заболевания проявляются с рождения. Ведущим симптомом является мышечная гипотония без выраженных атрофий. Период новорожденности протекает с различными отклонениями, обусловленными мышечной слабостью: нарушением сосания и глотания, вялостью, адинамией, снижением безусловных рефлексов, недостаточной двигательной активностью. Уже на этом этапе возможно снижение или отсутствие сухожильных рефлексов. Часто наблюдаются пневмонии (вследст-

вие ослабленного дыхания). В дальнейшем больные отстают в двигательном развитии: поздно начинают сидеть, ходить, с пола поднимаются «лесенкой», отмечается утиная походка. Мышечная слабость выражена преимущественно в проксимальных отделах нижних и верхних конечностей, в мышцах спины, грудной клетки. Формируются костные деформации в виде сколиоза, гиперлордоза, «воронкообразной» или «куриной» грудной клетки. Сухожильные рефлексы медленно снижаются вплоть до исчезновения. Интеллектуальное развитие обычно не страдает. Обращает на себя внимание наличие множественных стигм дизэмбриогенеза. Течение врожденных миопатий доброкачественное, медленно прогрессирующее. Может наступить стабилизация процесса. Описаны случаи врожденных миопатий с прогрессирующим течением. Болезнь центрального стержня, немалиновая миопатия наследуются по аутосомно-доминантному типу; митохондриальные – по аутсомно-рецессивному, миотубулярная – рецессивному, сцепленному с X-хромосомой.

Врожденная мышечная дистрофия, тип I. Первые симптомы заболевания выявляются с рождения. При осмотре: диффузная мышечная гипотония, мышечная слабость, преимущественно в проксимальных отделах конечностей, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов. обращают на себя внимание множественные костно-суставные деформации: контрактуры в коленных и локтевых суставах, кифоз, сколиоз и т.д. Отклонений в психическом развитии нет. Течение прогрессирующее, темп нарастания симптомов может быть различным. Тип наследования аутосомно-доминантный. Активность КФК нормальна или незначительно повышена. ЭНМГ выявляет первично-мышечные изменения.

Врожденная мышечная дистрофия, тип II (синдром Фукуямы). Дебют заболевания в первые месяцы жизни (до 8 месяцев). Имеются указания на вялое шевеление плода; при рождении слабый крик, вялое сосание, генерализованная мышечная слабость преимущественно в проксимальных отделах конечностей; симптомокомплекс «вялого ребенка»: поза «лягушки», слабое сопротив-

ление при пассивных движениях, увеличение объема движений в суставах, снижение общей двигательной активности, задержка моторного развития (лишь в отдельных случаях овладевают навыками самостоятельной ходьбы к 4-7 годам жизни; постепенное формирование контрактур в коленных, локтевых суставах, деформация грудной клетки; умственная отсталость, отсутствие фразовой речи; у 50% детей с первых или месяцев жизни отмечаются генерализованные тонико-клонические судороги вплоть до развития эпилептического статуса. Наличие дизгенезий мозга при нейрорадиологических исследованиях; повышение активности КФК в сыворотке крови; дистрофические изменения мышечных волокон и замещение их соединительной тканью; прогрессирующее течение; аутосомно-рецессивный тип наследования. Диагноз врожденная миопатия подтверждается изменениями на ЭНМГ, указывающим на первично-мышечный характер патологии: угнетение электрической активности при отсутствии фибрилляций и потенциалов денервации.

В отличие от врожденных структурных миопатий и дистрофий, СМА детского возраста (типы I и II) характеризуются фибриллярными (или фасцикулярными) подергиваниями в пораженных мышцах. При болезни Верднига-Гоффмана отмечается быстрое прогрессирование с частым летальным исходом вследствие дыхательной недостаточности. Важнейшее дифференциально-диагностическое значение имеют и результаты ЭНМГ-исследования, свидетельствующие о дегенерации передних рогов спинного мозга.

Больным со СМА нередко ошибочно ставят диагноз рахита.

Основанием для этого является задержка моторного развития, а иногда - постепенная утрата ранее приобретенных двигательных навыков. Однако быстрое развитие симметричных мышечных атрофий проксимальных отделов конечностей, угасание сухожильных рефлексов, появление фибрилляций в пораженных мышцах, а также результаты ЭНМГ-исследования, указывающие на поражение двигательных клеток спинного мозга, дают возможность диагностировать спинальную мышечную атрофию Верднига-Гоффмана. Следует

помнить, что при рахите наряду с характерной мышечной гипотонией имеет место сохранность глубоких рефлексов; костная патология: незакрытый родничок, рахитические «четки», «браслетки»; нарушение взаимоотношения кальция и фосфора в крови.

Учитывая, что одним из ведущих симптомов СМА является фасцикуляции, необходимо проводить дифференциальный диагноз с доброкачественными фасцикуляциями. Фасцикуляции – характерный, но не патогномоничный признак хронического поражения клеток передних рогов. Они могут появляться при поражении корешков и, реже, периферических нервов. Характеризуются произвольным синхронным сокращением отдельных групп мышечных волокон, которые усиливаются при поколачивании по мышце. Доброкачественные фасцикуляции развиваются после инфекционных заболеваний или без видимых причин. При них на ЭНМГ выявляют аритмичные и полифазные потенциалы разной конфигурации и признаки реорганизации двигательных единиц. Диагноз основывается, в первую очередь, на данных объективного обследования позволяющих уточнить или исключить наличие поражения периферического нейрона.

Дифференциальная диагностика СМА трудна, особенно в раннем возрасте, когда различные по этиологии и патогенезу неврологические заболевания проявляются сходной клинической симптоматикой. Дифференциальный диагноз следует проводить с детским церебральным параличом (ДЦП). В анамнезе большинства больных церебральным параличом имеются данные о патологическом течении беременности (угроза выкидыша, токсикозы беременных, инфекционные и соматические заболевания) и родов (затяжные или стремительные роды, длительный безводный период, слабость родовой деятельности, применение оперативных методов родоразрешения). Дети нередко рождаются в асфиксии, с признаками внутричерепной родовой травмы. В периоде новорожденности у них отмечаются общемозговые и локальные неврологические нарушения. У больных не бывает такой тяжелой мышечной гипотонии, резко-

го ограничения спонтанной и произвольной двигательной активности, как при СМА. Сухожильные рефлексы при ДЦП высокие, выпрямляющие реакции и реакции равновесия хотя и с задержкой, но начинают развиваться, тогда как при СМА если и отмечается некоторое улучшение, оно неизбежно сменяется неуклонным прогрессированием болезни. Кроме того, для ДЦП не характерны неврологические симптомы, свидетельствующие о поражении мотонейронов спинного мозга: мышечная атрофия, мелкий тремор пальцев рук, фасцикуляции, фибрилляции языка. Для уточнения диагноза СМА необходимо ЭНМГ-исследование, уточняющее спинальную локализацию процесса. При ЭНМГ-исследовании выявляются: потенциалы фасцикуляций, при тонических пробах возникает «ритм частотола», указывающий на дегенерацию клеток передних рогов спинного мозга. Для спинальных амиотрофий характерно отсутствие признаков поражения центральной нервной системы.

Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна. Диагностические критерии: проявляется в первые годы жизни (чаще в 2-5 лет); слабость мышц тазового пояса (затруднено вставание с пола, «утиная» походка), позднее – плечевого пояса; угасание сухожильных рефлексов, в первую очередь выпадение коленных, позже с двуглавой и трехглавой мышц, ахилловы рефлексы долгое время остаются сохранными; псевдогипертрофии икроножных, ягодичных, дельтовидных и других мышц; прогрессирование мышечной слабости; появление ретракций ахилловых сухожилий (в 6-7 лет), в последующем – ретракции сухожилий в области коленных, тазобедренных, локтевых суставов; деформация грудной клетки и конечностей; утрата самостоятельной ходьбы в 10-12 лет; формирование «осиной» талии, поясничного гиперлордоза, «крыло-видных» лопаток; снижение интеллекта у части больных (30% случаев); кардиомиопатия; быстро прогрессирующее течение с глубокой инвалидизацией к 10-15 годам; первично-мышечный характер ЭНМГ-изменений; признаки первичной мышечной дистрофии в биоптатах скелетных мышц; повышение уровня КФК в крови в 50-100 раз по сравнению с нормой; рецессивный, сцеплен-

ный с X-хромосомой тип наследования (болеют только мальчики). Спинальная мышечная атрофия Верднига-Гоффмана отличается от миодистрофии Дюшенна тем, что в пораженных мышцах отмечаются фибриллярные и фасцикулярные подергивания. Уточнению диагноза способствует ЭНМГ – у больных с амиотрофией выявляются отчетливые признаки денервации.

Конечностно-поясная форма прогрессирующей мышечной дистрофии, лопаточно-бедренный тип Эрба (тип IIA).

Заболевание развивается в 14-16 лет, поражаются мышцы, проксимальных отделов верхних и нижних конечностей, плечевого и тазового пояса. Рано выявляются мышечные атрофии. Псевдогипертрофии выражены мало. Утрачиваются коленные, ахилловы и рефлексy с двуглавых мышц. Больной испытывает затруднение при быстрой ходьбе, беге, попытке подняться по лестнице, из положения сидя (особенно на корточках), отмечается типичная поза с резко выраженным поясничным лордозом, «выпяченным» животом и откинутым назад плечевым поясом. Характерны «осиная» талия, «крыловидные» лопатки, «утиная» походка. Прогрессирование процесса медленное, больные долгое время сохраняют способность к передвижению. В случае раннего начала заболевания протекает более тяжело, быстро приводит к полной обездвиженности. Выявляется первично-мышечный характер изменения при ЭНМГ, наличие в биоптатах скелетных мышц дегенеративных изменений мышечных волокон. В ранних стадиях заболевания в крови повышена активность КФК. Тип наследования аутосомно-рецессивный с одинаковой частотой у мальчиков и девочек. При миодистрофии Эрба, в отличие от СМА Кугельберга-Веландер, проксимальные атрофические парезы конечностей обусловлены не первичным поражением структур спинного мозга, а непосредственно патологическим процессом в мышцах. В связи с этим важнейшее дифференциально-диагностическое значение имеют результаты ЭНМГ-исследования. Кроме того, при миопатии Эрба наблюдается распространенное поражение мышц плечевого, тазового пояса и проксимальных отделов конечностей, а при СМА III типа в патологи-

ческий процесс избирательно вовлекаются только определенные мышечные группы, причем в них определяются фибрилляции и фасцикуляции.

Гликогеноз V типа. Мак-Ардла метаболическая миопатия. Развивается при генетически обусловленной недостаточности мышечной фосфоорилазы. Характеризуется избыточным содержанием гликогена в поперечно-полосатой мускулатуре, а также в миокарде и печени. Проявляется в детстве, чаще к концу первого десятилетия жизни патологической мышечной утомляемостью, болями в мышцах при физической нагрузке, умеренной гипотрофией мышц преимущественно проксимальных отделов конечностей, судорожными спазмами по типу крампи, мышечными контрактурами. Болезненные спазмы сохраняются в течение 1 часа. Во время и после физической нагрузки увеличено содержание КФК в крови. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. ЭНМГ-исследование обнаруживает патологическую утомляемость, которая не купируется антихолинэстеразными препаратами. Окончательный диагноз ставится по результатам исследования мышцы (скопление гликогена в виде глыбок на периферии мышечного волокна или между миофибриллами).

Лечение

Лечение больных СМА должно быть комплексным, непрерывным и индивидуальным.

1. Физиотерапия. Цель – коррекция метаболических нарушений, улучшение нервно-мышечной проводимости, повышение мышечного тонуса, профилактика развития контрактур. Виды физиотерапевтических процедур:

- электрофорез с лекарственными препаратами (прозерин 0,05%, кальция-хлорид);
- синусоидальные модулированные токи (СМТ);
- электростимуляция;
- грязевые аппликации на шейно-воротниковую область и область позво-

ночника на курс №10

2. Лечебная физкультура. Цель – предупреждение развития и коррекция контрактур конечностей, поддержание двигательной активности, улучшение мышечного тонуса, задержка развития атрофий, предупреждение осложнений, вызванных малоподвижностью.

3. Ортопедическая коррекция. Цель – профилактика и устранение контрактур и костных деформаций, компенсация укорочения конечностей, обеспечение максимально длительной мобильности для больных с III типом СМА.

4. Медикаментозная терапия. Цель – компенсация энергетического дефицита мышечной ткани, улучшение тканевого метаболизма и периферического кровообращения.

- витамины В1 (тиамин по 0,5мл. 2.5% раствора в/м.), РР (никотиновая кислота 1% по 0,5-1мл. в/м.), В12 (цианкобаламин по 50-100мкг. в/м.), В15 (кальция пангамат), В6 (пиридоксин детям по 0.002г. в сутки), Е (аевит) с 7 лет по 100мг. 1 раз в день;

- аминокислоты (глицин детям до 3 лет — по 0,5 табл. (0,05 г) 2–3 раза в сутки в течение 7–14 дней, в следующие 7–10 дней — 0,5 табл. 1 раз в сутки, детям старше 3 лет — по 1 табл. 2–3 раза в сутки, курс лечения 7–14 дней, глутаминовая кислота: детям до 1 года - по 0,1 г., 1-3 лет - по 0,15 г., 3-4 лет - по 0,25 г., 5-6 лет - по 0,4 г., 7-9 лет - по 0,5-1 г., 2-3 раза в сутки, метионин детям до 1 года — 0,1 г., до 2 лет — 0,2 г., 3–4 лет — 0,25 г., 5–6 лет — 0,3 г., от 7 лет и старше — 0,5 г., курс — 10–30 дней или по 10 дней с 10-дневными перерывами, фолиевая кислота);

- препараты, влияющие на тканевый метаболизм (калия оротат 10-15мг/кг в сутки, рибоксин, карнитина хлорид – элькар 30% по 5-15 капель – 2 раза в день);

- ноотропные (ноотропил – сироп 20% - 20-30мг/кг в сутки, пирацетам 0,2-0,4г. в сутки);

- коэнзим Q с целью коррекции энергетического метаболизма в тканях

(коэнзим Q10 по 50-100мг. внутрь 2 раза в день);

- церебролизин по 1-2мл. в/м. или методом фармакорексотерапии; коэнзим-композитум 1-2мл. в/м. или методом фармакорексотерапии, убихинон 1-2мл. в/м. или методом фармакорексотерапии.

Современные методы:

1. Повышение уровня SMN белка. Используются препараты вальпроевой кислоты – 15-20мг/кг в сутки.
2. Генная терапия на стадии разработки.
3. Терапия стволовыми клетками на стадии разработки.

Профилактика.

1. Пассивная профилактика — предупреждение родителей с риском СМА о возможных последствиях
2. Пренатальный скрининг — диагностика формы СМА для принятия решения о рождении.

Контрольные тесты:

1. Спинальная амиотрофия Вердника- Гоффмана наследуется:

- А По типу доминантному
- Б. По рецессивному типу
- В. По рецессивному, сцепленному с X- хромосомой
- Г. По доминантному и рецессивному типу
- Д. Тип наследования не известен

2. Клинические проявления спинальной амиотрофии Вердника- Гоффмана наиболее часто появляются:

- А. С рождения
- Б. С 3-6 месяцев
- В. С 2-х лет
- Г. С 3 лет
- Д. С 5 лет

3. Спинальная амиотрофия Вердника- Гоффмана возникает в результате поражения:

- А.Мышц конечностей и туловища
- Б. Пирамидных путей спинного мозга
- В. Передних корешков спинного мозга
- Г. Передних рогов спинного мозга
- Д. Задних корешков спинного мозга

4. Дегенеративный процесс в спинном мозге при болезни Вердника-Гоффмана начинается:

- А. В поясничном отделе
- Б. В нижнем грудном отделе
- В. В верхнем грудном отделе
- Г. В шейном отделе
- Д. Сразу во всех отделах

5. Для спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана нехарактерны:
- А. Снижение сухожильных рефлексов
 - Б. Атрофии мышц
 - В. Фибрилляции
 - Г. Нарушение функций тазовых органов
 - Д. Дыхательные нарушения
6. Возникают ли нарушения чувствительности при спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана?
- А. Возникают по периферическому типу
 - Б. Возникают по проводниковому типу
 - В. Возникают по сегментарному типу
 - Г. Возникают по корешковому типу
 - Д. Не возникают
7. Какое обследование следует провести в первую очередь для подтверждения диагноза спинальной амиотрофии?
- А. ЭЭГ
 - Б. ЭМГ
 - В. Эхо-ЭГ
 - Г. Р-графия позвоночника
 - Д. Прозериновую пробу
8. Какой клинический синдром подтверждает спинальную амиотрофию Верднига-Гоффмана?
- А. Мышечная атрофия
 - Б. Мышечная атрофия и контрактуры
 - В. Фибрилляции
 - Г. Арефлексия
 - Д. Псевдогипертрофия
9. Каков риск повторного рождения больного спинальной амиотрофией Верднига-Гоффмана?
- А. 100%

Б. 50%

В. 25%

Г. 10%

Д. Нет риска

10. Выделить наиболее рациональную схему лечения спинальной амиотрофии Верднига-Гоффмана?

А. Витамины группы В, анаболические гормоны, АТФ, вит. Е, ЛФК, легкий массаж

Б. Анаболические гормоны, биостимуляторы

В. Стероидные гормоны, витамины группы В

Г. Биостимуляторы, антихолинэстеразные препараты, витамины В, массаж

Д. АТФ, витамин Е, сосудистые препараты, массаж

11. Спинальная амиотрофия Кугельберга-Веландер наследуется по:

А. Аутосомно- доминантному типу

Б. Аутосомно- рецессивному типу

В. Рецессивному, сцепленному с X- хромосомой

Г. Аутосомно- рецессивному, реже аутосомно- доминантному типу

Д. Только спорадически

12. Первые клинические симптомы спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер чаще наблюдаются:

А. С рождения

Б. С одного года

В. С 2-х лет

Г. С 3-х лет

Д. После 5 лет и позже

13. Амиотрофия Кугельберга-Веландер развивается в результате поражения:

А. Пирамидных путей спинного мозга

Б. Задних рогов спинного мозга

В. Передних рогов спинного мозга

Г. Задних корешков спинного мозга

Д. Передних корешков спинного мозга

14. Какие двигательные нарушения возникают при спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер?

А. Периферические парезы конечностей в дистальном отделе

Б. Периферические парезы конечностей в проксимальном отделе

В. Парезы мышц туловища

Г. Периферические парезы конечностей в дистальном отделе и мышц туловища

Д. Периферические парезы конечностей в проксимальных и дистальных отделах и мышц туловища

15. Выделите характерный клинический признак спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер:

А. Чувствительные нарушения

Б. Атактический синдром

В. Снижение интеллекта

Г. Выпадение брюшных рефлексов

Д. Фасцикуляции в мышцах конечностей, туловища

16. Длительность жизни больного со спинальной амиотрофией Кугельберга-Веландер:

А. Несколько месяцев

Б. Два-три года

В. До 5 лет

Г. Много лет

17. Выберите наиболее рациональную схему лечения спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер:

А. Витамины группы В, анаболические гормоны, АТФ, вит. Е, ноотропные препараты, легкий массаж, ЛФК курсами 2-3 раза в год

Б. Витамины группы В, антихрлинэстеразные препараты, физиопроцедуры курсами

В. Глюкокортикоидные гормоны, антихолинэстеразные препараты, ЛФК, постоянно

Г. Только ЛФК, массаж

Д. Только анаболические гормоны, витамины В постоянно

18. Какой тип наследования имеет миопатия Дюшенна?

А. Аутосомно-рецессивный

Б. Аутосомно-доминантный

В. Аутосомно-рецессивный, сцепленный с X - хромосомой

Г. Аутосомно-доминантный, сцепленный с Y- хромосомой

Д. Неизвестен

19. В каком возрасте обычно появляются первые признаки миопатии Дюшенна?

А. С рождения

Б. С 2-х лет

В. С 2 до 5 лет

Г. С 14 лет

Д. С 16 лет

20. Начальными признаками миопатии Дюшенна являются:

А. Слабость в дистальных отделах рук

Б. Слабость в проксимальных отделах рук

В. Слабость в проксимальных отделах ног

Г. Слабость в дистальных отделах ног

Д. Слабость в дистальных и проксимальных отделах ног

21. При миопатии Дюшенна сухожильные рефлексы:

А. Повышены на руках и ногах

Б. Повышены на руках, понижены на ногах

В. Понижены только на ногах

Г. Понижены на руках, повышены на ногах

Д. Равномерно снижены на руках и ногах

22. Псевдогипертрофия каких мышц наиболее характерна для миопатии

Дюшенна:

- А. Бедер
- Б. Голеней
- В. Предплечий
- Г. Плеч
- Д. Голеней и бедер

23. Миопатия Дюшенна часто сочетается:

- А. С эпилептическим синдромом
- Б. С атактическим синдромом
- В. С глазоводвигательным нарушением
- Г. С гиперкинезами
- Д. С олигофренией

24. К начальным признакам миопатии Эрба относятся:

- А. Слабость шейных мышц
- Б. Слабость мышц дистальных отделов рук
- В. Слабость мышц проксимальных отделов рук и плечевого пояса
- Г. Слабость дистальных отделов ног

25. Как изменяется походка при миопатии у детей?

- А. Походка спастическая
- Б. Походка атактическая
- В. Походка «утиная»
- Г. «Степпаж»
- Д. Походка вычурная, необычная

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕКСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ

1-Б	2-Б	3-Г	4-А	5-Г
6-Д	7-Б	8-В	9-В	10-А
11-Г	12-Д	13-В	14-Д	15-Д
16-Г	17-А	18-В	19-В	20-В
21-В	22-Б	23-Д	24-В	25-В

Правила забора материала для ДНК-анализа: капиллярная или венозная кровь; высушивание на фильтровальной бумаге или стерильной марлевой салфетке; забор крови в любое время суток вне зависимости от приема пищи.

Получение образцов сухой крови на фильтрованной бумаге или салфетке. Стерильную марлю, сложенную в несколько слоев (4 и более) или фильтрованную бумагу (не касаться руками в месте где будет биоматериал) пропитывают кровью из пальца насквозь, чтобы получилось кольцо диаметром не менее 2см. Для достоверности наносят 2-3 пятна. Затем образец высушивают на воздухе в течение не менее 2 часов в условиях отсутствия прямых солнечных лучей и контакта с любой поверхностью. Недопустимо никому, кроме исследуемого пациента, прикасаться к пятну крови или предмету, на который нанесен образец крови. После высыхания образец должен быть упакован в индивидуальный бумажный конверт. Хранить материал при комнатной температуре. Избегать попадания влаги.

Пренатальная диагностика производится на забранном специалистами акушерами-гинекологами и представленном в лабораторию биологическом материале плода: ворсинах хориона, амниотической жидкости или пуповинной крови. Для исключения загрязнения плодного материала материнскими клетками необходимо представить биологический образец беременной женщины.

Порядок направления биологического материала в центр молекулярной генетики.

Биологический материал может быть предоставлен для исследования либо лично клиентами, либо по почте. Адрес для отправки биологического материала: 115478, г.Москва, улица Москворечье, д.1 в здании Медико-генетического научного центра, 1-й этаж, к.116.

Телефоны:

(495) 221-90-84, (499) 324-81-10, (499) 324-98-46, (499) 324-05-01

www.dnnalab.ru

info@dnalab.ru

Вместе с биологическим материалом необходимо направить: направление на ДНК-анализ с данными лиц, в отношении которых производится анализ, обратный адрес и копию оплаченной квитанции.

Приложение 1 Образец квитанции.

ИЗВЕЩЕНИЕ

ООО "Центр Молекулярной Генетики"

Форма №ПД-4

7724616333

Наименование получателя платежа

40702810300000007801

ИНН получателя платежа

номер счета получателя платежа

в КБ «ЮНИАСТРУМ БАНК» (ООО), г. Москва

наименование банка получателя платежа

К/с 30101810600000000184 БИК 044585184

банковские реквизиты

Ф.И.О. плательщика

Услуга: Проведение исследования Пункты прейскуранта:

Кассир

Дата Сумма платежа руб. коп.

Плательщик (подпись)

ООО "Центр Молекулярной Генетики"

Наименование получателя платежа

7724616333

40702810300000007801

ИНН получателя платежа

номер счета получателя платежа

в КБ «ЮНИАСТРУМ БАНК» (ООО), г. Москва

наименование банка получателя платежа

К/с 30101810600000000184 БИК 044585184

банковские реквизиты

Ф.И.О. плательщика

Услуга: Проведение исследования Пункты прейскуранта:

КВИТАНЦИЯ

Дата Сумма платежа руб.

коп. Плательщик (подпись)

Кассир

Приложение 2 Образец направления для ДНК-анализа.

SMA – образец направления

	Направляющее учреждение
* Направление	
* в лабораторию ДНК - диагностики	
* МГНЦ РАМН	
* Пациент	Бьзов Никита Евгеньевич
* Фамилия, имя, отчество полностью	
* 19 декабря 2004 г.	
* полная дата рождения	
* Домашний адрес	Иркутская область, Нижнеудинский район, пос. Вознесенский, улица Полевая 7-2
*	
*	
* Телефон с кодом города: e-mail: kjo_rac@mail.ru. Тел. матери - +79021755851	
* Направляется на ДНК диагностику спинальной амнотрофии, типы I, II, III,	
* указать предполагаемый диагноз	
* ОММ 253300	
*	
*	
* Подпись лечащего врача / Пак К.О. /	
* ф.и.о. врача указать разборчиво	
* Координаты для связи с лечащим врачом: e-mail: kjo_rac@mail.ru	
* Дата « » 200 г.	

Список рекомендуемой литературы:

1. Быков Ю.Н. “Неврология” (лекции) Иркутск 2011 г. стр.128-131.
2. Вельтищев Ю.Е. ,П.А. Темин «Наследственные болезни нервной системы» М. Медицина 1998 г.стр.290-301.
3. Кохен, М. Э., ДаффнерП.К. «Детская неврология», Перевод с английского под редакцией проф. А.С. Петрухина «ГЭОТАР- Медиа» 2011г. стр.78-81.
4. Мументалер М., Хейнрих М. «Неврология» М, Медпресс- информ, 2007г. стр. 407-413.
5. Пак К.О, Берденникова В.В, Мансурова Н.С. , Рудьман А.Г..
«Актуальные вопросы неврологии в XXI веке» Иркутск 2012 г. стр. 41-42.
6. Петрухин А.С. «Неврология детского возраста». М.: - Медицина, 2004г. стр.583-593.
7. Russman B.S. «Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity». J Child Neurology 2007; 22(8):946-51.
8. Скоромец А.А., Скоромец А.П., Скоромец Т.А. «Топическая диагностика заболеваний нервной системы». Руководство для врачей. Политехника, СПб, 2010 г. стр.66-80, стр.292-300.
9. Шток В.Н, Левин О. С. «Справочник по формированию клинического диагноза болезней нервной системы», МИА Москва, 2006г. Стр. 146-149.
- 10.Штульман Д. Р., Левин О. С. ,«Неврология» М: Медпресс-информ , 2004 г. стр. 568-569.