ФГБОУ ВО "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра нервных болезней с курсом ПО

**Реферат**

**Тема: «Боковой амиотрофический склероз»**

 Выполнила:

ординатор 1-го года обучения

Дмитриева Е.В.

Красноярск, 2020г.

**Введение.**

Боковой амиотрофический склероз (БАС, «болезнь Шарко», «болезнь Герига», «болезнь двигательных нейронов») – идиопатическое нейродегенеративное прогрессирующее заболевание неизвестной этиологии, обусловленное избирательным поражением периферических двигательных нейронов передних рогов спинного мозга и двигательных ядер ствола мозга, а также корковых (центральных) мотонейронов и боковых столбов спинного мозга.

Несмотря на более чем 100-летнее изучение, боковой амиотрофический склероз (БАС) остается фатальным заболеванием центральной нервной системы. Заболевание характеризуется неуклонно прогрессирующим течением с избирательным поражением верхнего и нижнего мотонейронов, что приводит к развитию амиотрофий, параличей и спастичности. До настоящего времени вопросы этиологии и патогенеза остаются невыясненными, в связи с чем не разработаны специфические методы диагностики и лечения этого заболевания. Рядом авторов отмечено повышение частоты встречаемости заболевания среди лиц молодого возраста (до 40 лет).

МКБ-10 G12.2 Болезнь двигательного нейрона.

**Эпидемиология.**

 Боковой амиотрофический склероз дебютирует в возрасте 40 – 60 лет. Средний возраст начала заболевания 56 лет. БАС - болезнь взрослых, и не наблюдается у лиц моложе 16 лет. Несколько чаще заболевают мужчины (отношение мужчины-женщины 1,6-3.0: 1).
 БАС является спорадическим заболеванием и встречается с частотой 1,5 – 5 случая на 100 000 населения.
 В 90% случаев БАС носит спорадический, а в 10% - семейный или наследственный характер как с аутосомно-доминантным (преимущественно), так и с аутосомно-рецессивным типами наследования. Клинические и патоморфологические характеристики семейного и спорадического БАС практически идентичны.

**Этиология.**
 Этиология заболевания не ясна. Обсуждается роль вирусов, иммунологических и метаболических нарушений.
 В развитии семейной формы БАС показана роль мутации в гене супероксиддисмутазы-1 (Cu/Zn-супероксиддисмутазу, SOD1), 21q22-1 хромосома, выявлен также БАС, связанный с 2q33-q35 хромосомой.

**Классификация**

По преимущественной локализации поражения различных мышечных групп выделяют следующие формы бокового амиотрофического склероза:

* шейно-грудная форма (50% случаев)
* бульбарная форма (25% случаев)
* пояснично-крестцовая форма (20 – 25% случаев)
* высокая (церебральная) форма (1 – 2%)

В отдельный вариант БАС выделяют синдромы "БАС-плюс", к которым относят:

* БАС, сочетающийся с лобно-височной деменцией. Имеет чаще всего семейный характер и составляет 5-10% случаев заболевания.
* БАС, сочетающийся с лобной деменцией и паркинсонизмом, и связанный с мутацией 17-й хромосомы.

**Патоморфология**

При патоморфологическом исследовании находят:

* избирательную атрофию передних двигательных корешков и клеток передних рогов спинного мозга, наиболее выраженные изменения происходят в шейных и поясничных сегментах
* задние чувствительные корешки остаются нормальными
* в нервных волокнах боковых кортикоспинальных трактов спинного мозга наблюдается демиелинизация, неравномерное набухание с последующим распадом и гибелью осевых цилиндров, что обычно распространяется и на периферические нервы
* в некоторых случаях отмечается атрофия прецеребральной извилины большого мозга, иногда атрофия захватывает VIII, X и XII пары черепных нервов, наиболее выраженные изменения происходят в ядре подъязычного нерва
* атрофию или отсутствие мотонейронов, сопровождающихся умеренным глиозом без признаков воспаления
* утрату гигантских пирамидных клеток (клетки Беца) двигательной коры
* дегенерацию боковых пирамидных путей спинного мозга
* атрофию групп мышечных волокон (в составе двигательных единиц)

**Клиническая картина**

Для бокового амиотрофического склероза характерно сочетанное поражение нижнего мотонейрона (периферического) и поражение верхнего мотонейрона (питамидных путей и/или пирамидных клеток двигательной коры головного мозга.

Признаки поражения нижнего мотонейрона:

* мышечная слабость
* гипорефлексия
* мышечные атрофии
* фасцикуляции

Признаки поражения верхнего мотонейрона:

* мышечная слабость
* спастичость
* гиперрефлексия
* патологические стопные и кистевые знаки

Для БАС в большинстве случаев характерна асимметричность симптоматики.

В атрофированных или даже внешне интактных мышцах обнаруживаются фасцикуляции, которые могут проявляться в локальной группе мышц или же быть распространенными.

В типичном случае начало заболевания с похудания мышц тенара одной из кистей с развитием слабости аддукции (приведения) и оппозиции большого пальца, (обычно асимметрично), что затрудняет схватывание большим и указательным пальцами и приводит к нарушениям тонкого моторного контроля в мышцах кисти. Больной ощущает затруднения при подбирании мелких предметов, при застегивании пуговиц, при письме.

Затем, по мере прогрессирования заболевания, в процесс вовлекаются мышцы предплечья, кисти. Через несколько месяцев развивается сходное поражение другой руки. Атрофия, постепенно распространяясь, захватывает мышцы плеча и плечевого пояса.

Одновременно с этим или позже часто развивается поражение бульбарных мышц: фасцикуляции и атрофия языка, парез мягкого неба, атрофия мышц гортани и глотки, что проявляется в виде дизартрии, дисфагии, слюнотечения.

Мимические и жевательные мышцы обычно поражаются позже других групп мышц. По мере развития заболевания становится невозможным высовывание языка, надувание щек, вытягивание губ в трубочку.

Иногда развивается слабость разгибателей головы, из за чего больной не может держать голову прямо.

При вовлечении в процесс диафрагмы наблюдается парадоксальное дыхание (на вдохе живот западает, на выдохе выпячивается).

На ногах обычно первыми атрофируются передняя и боковая группы мышц, что проявляется «свисающей стопой» и походкой типа степпаж (больной высоко поднимает ногу и выбрасывает ее вперед, резко опуская).

Характерно, что мышечные атрофии имеют избирательный характер.

Пирамидный синдром развивается, как правило, на ранней стадии БАС и проявляется оживлением сухожильных рефлексов. Вслед за этим нередко развивается нижний спастический парапарез. В руках повышение рефлексов сочетается с мышечными атрофиями, т.е. наблюдается сочетанное, одновременное поражение центральных путей и периферического мотонейрона, что является характерным для БАС. Поверхностные брюшные рефлексы исчезают по мере прогрессирования процесса. Симптом Бабинского наблюдается в половине случаев заболевания.

Могут быть нарушения чувствительности. У 10% больных наблюдаются парестезии в дистальных отделах рук и ног. Боли, порою выраженные, обычно ночные, могут быть связаны с тугоподвижностью суставов, длительной неподвижностью, спазмами вследствие высокой спастичности, с крампи (болезненными мышечными спазмами), депрессией. Выпадения чувствительности не характерны.

**Диагностика**

Диагностика бокового амиотрофического склероза в первую очередь базируется на тщательном анализе клинической картины заболевания. ЭМГ исследование подтверждает диагноз болезни мотонейрона.

**Лечение**

Эффективного лечения заболевания не существует. Единственный препарат, ингибитор высвобождения глутамата рилузол (Рилутек), отодвигает летальный исход на 2 – 4 месяца. Его назначают по 50 мг два раза в день.

Основу лечения составляет симптоматическая терапия:

* Лечебная гимнастика.
* Физическая активность. Пациент должен по мере своих возможностей поддерживать физическую активность. По мере прогрессирования заболевания возникает необходимость в кресле-каталке и других специальных приспособлениях.
* Диета. Дисфагия создаёт опасность попадания пищи в дыхательные пути. Иногда возникает необходимость в питании через зонд или в гастростомии.
* Применение ортопедических приспособлений: шейного воротника, различных шин, устройств для захвата предметов.
* При крампи (болезненным мышечных спазмах): хинина сульфат 200 мг два раза в день, или фенитоин (Дифенин) 200–300 мг/сут, или карбамазепин (Финлепсин, Тегретол,) 200–400 мг/сут, и/или витамин Е 400 мг два раза в день, а также препараты магния, верапамил (Изоптин).
* При спастичности: баклофен (Баклосан) 10 – 80 мг/сут, или тизанидин (Сирдалуд) 6 – 24 мг/сут, а также клоназепам 1 – 4 мг/сут, или мемантин 10 – 60 мг/сут.
* При слюнотечении атропин 0,25 – 0,75 мг три раза в день, или гиосцин (Бускопан) 10 мг три раза в день.
* При болевых синдромах используют весь арсенал аналгетиков. В том числе на конечных стадиях наркотические аналгетики.
* Церебролизин в высоких дозах (10-30 мл в/в капельно 10 дней повторными курсами). Существует ряд небольших исследований, показывающих нейропротективную эффективность церебролизина при БАС.
* Антидепрессанты: Серталин 50 мг/день или Паксил 20 мг/день или Амитриптилин 75-150 мг/день.

**Прогноз**

Боковой амиотрофический склероз является фатальным заболеванием. Средняя продолжительность жизни больных БАС 3 – 5 лет, тем не менее, 30% больных живут 5 лет, а около 10 – 20% живут более 10 лет от начала заболевания.

Неблагоприятные прогностические признаки – пожилой возраст и бульбарные нарушения (после появления последних больные живут не более 1 – 3 лет).