

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

Кафедра нервных болезней с курсом ПО

Зав. кафедрой ДМН, Профессор
Прокопенко Семен Владимирович

Реферат

Тема: «боковой амиотрофический склероз»

Выполнила: Ординатор 1 года обучения 13 группы
кафедры нервных болезней с курсом ПО
Глушкова Арина Васильевна

г. Красноярск 2020г.

Содержание:

1. Определение заболевания боковой амиотрофический склероз.
-Причины БАС.
2. Патогенез развития бокового амиотрофического склероза.
-Классификация
3. Симптомы.
4. - Осложнения.
- Диагностика.
5. Лечение БАС.
6. Список используемой литературы.

Определение.

Боковой амиотрофический склероз— это нейродегенеративное заболевание, которому сопутствует гибель центральных и периферических мотонейронов. Основные проявления заболевания – атрофия скелетных мышц, фасцикуляции, спастичность, гиперрефлексия, патологические пирамидные знаки в отсутствии тазовых и глазодвигательных расстройств. Характеризуется неуклонным прогрессирующим течением, приводящим к летальному исходу. Боковой амиотрофический склероз диагностируется на основании данных неврологического статуса, ЭНГ, ЭМГ, МРТ позвоночника и головного мозга, анализа цереброспинальной жидкости и генетических исследований. К сожалению, на сегодняшний день медицина не располагает эффективной патогенетической терапией БАС.

Причины БАС.

Боковой амиотрофический склероз — «конечный путь» каскада общепатологических реакций, инициируемых различными известными или неизвестными триггерами. В некоторых случаях боковой амиотрофический склероз может быть обусловлен мутациями в гене супероксиддисмутазы-1, когда основным патогенетическим фактором служит цитотоксическое действие дефектного фермента. Мутантная супероксиддисмутаза-1 накапливается меж слоев митохондриальной мембраны, нарушая аксональный транспорт; взаимодействует с другими белками, что приводит к нарушению их деградации. Возникновению sporadических случаев бокового амиотрофического склероза способствуют неизвестные триггеры, которые также как и мутантная супероксиддисмутаза-1, способны к реализации своих эффектов в условиях повышенной функциональной нагрузки на мотонейроны, что вызывает их селективную уязвимость.

Патогенез.

На сегодняшний день неизвестны точные патогенетические механизмы развития бокового амиотрофического склероза.

Существует несколько теорий:

- теория нарушений транспорта возбуждающих аминокислот (глутамата и аспартата) в двигательных областях центральной нервной системы;
- теория образований аутоантител к различным типам Ca-каналов, что приводит к гибели нейронов;
- теория недостатка нейротрофического фактора.

В последнее время в научно-исследовательской среде наиболее популярной является гипотеза митохондриальной дисфункции, которая заключается в том, что вследствие повышенной проницаемости митохондрий происходит «утечка» свободных радикалов, повреждающих мотонейроны, клетки микроглии и астроглии с последующим развитием нейродегенерации.

Классификация

По преимущественному поражению отдела ЦНС выделяют следующие формы БАС:

- Высокая (церебральная);
- Шейно-бульбарная;
- Грудная;
- Пояснично-крестцовая.

По темпу прогрессирования клинической симптоматики различают 3 типа БАС:

- Быстро прогрессирующий;
- Средне-прогрессирующий;
- Медленно прогрессирующий

Симптомы БАС

-БАС с шейным дебютом:

В классическом варианте бокового амиотрофического склероза с шейным дебютом в начале заболевания формируется ассиметричный верхний вялый парализ с гиперрефлексией и патологическими пирамидными знаками одновременно. Наряду с этим развивается ассиметричный нижний спастический парализ с гиперрефлексией и патологическими знаками. В дальнейшем присоединяется сочетание бульбарного и псевдобульбарного синдромов, еще позднее в большей степени проявляются амиотрофии нижних конечностей, преобладающие в разгибательной группе мышц.

В сегментоядерном варианте бокового амиотрофического склероза с шейным дебютом в начале заболевания формируется ассиметричный верхний вялый парализ, которому сопутствуют гипорефлексия и патологические пирамидные знаки в нижних конечностях (без гипертонуса). На момент развития парализа в проксимальных конечностях минимальная пирамидная симптоматика в руках угасает, пациенты в это время сохраняют способность передвигаться самостоятельно. С развитием заболевания присоединяется и бульбарный синдром, еще позднее возникают отчетливые амиотрофии и парезы в нижних конечностях.

В классическом варианте бокового амиотрофического склероза с диффузным дебютом заболевание стартует с развития вялого ассиметричного тетрапареза. Наряду с этим развивается бульбарный синдром в виде дисфонии и дисфагии. Наблюдается быстрая утомляемость, выраженное снижение массы тела, инспираторная одышка.

- БАС с поясничным дебютом

В классическом варианте бокового амиотрофического склероза с поясничным дебютом в начале заболевания формируется ассиметричный нижний вялый парализ с гиперрефлексией и патологическими пирамидными знаками.

Вместе с этим наблюдается ассиметричный верхний парализ с амиотрофиями, гипертонус мышц, гиперрефлексия и патологические пирамидные знаки. На момент развития вялой парализа пациенты сохраняют способность пользоваться руками. Позднее присоединяются бульбарный и псевдобульбарный синдромы.

В сегментоядерном варианте бокового амиотрофического склероза с поясничным дебютом заболевание стартует с формирования нижнего вялого ассиметричного парализа с атрофиями и ранним угасанием сухожильных рефлексов. В дальнейшем присоединяется верхний вялый ассиметричный

парапарез с ранним угасанием сухожильных рефлексов. Развивающийся впоследствии бульбарный синдром проявляется в виде дисфонии и дисфагии. Наблюдается выраженная инспираторная одышка по причине раннего вовлечения в патологический процесс вспомогательной дыхательной мускулатуры, а также выраженное снижение массы тела.

В пирамидном варианте бокового амиотрофического склероза с поясничным дебютом заболевание манифестирует с формирования нижнего спастического асимметричного парапареза с гиперрефлексией, амиотрофиями и патологическими пирамидными знаками; в дальнейшем к нему присоединяется и верхний спастический парапарез с такими же признаками, после чего развивается псевдобульбарный синдром.

- БАС с прогрессирующим бульбарным параличом

В классическом варианте бокового амиотрофического склероза с прогрессирующим бульбарным параличом в начале заболевания развиваются дизартрия, дисфагия, назофония, атрофия и фасцикуляции языка. В последствии развивается верхний вялый асимметричный парапарез с гиперрефлексией, атрофиями и патологическими пирамидными знаками. Затем присоединяется нижний спастический асимметричный парапарез с гиперрефлексией и патологическими пирамидными знаками. Наблюдается выраженное снижение массы тела, а в поздней стадии болезни присоединяются дыхательные нарушения.

В сегментоядерном варианте бокового амиотрофического склероза с прогрессирующим бульбарным параличом заболевание стартует с развития дисфонии, дисфагии, дизартрии, выпадения глоточного и мандибулярного рефлексов. Далее развивается верхний вялый асимметричный парапарез с гиперрефлексией, атрофиями и патологическими пирамидными знаками. Позднее присоединяется нижний спастический асимметричный парапарез с гиперрефлексией и патологическим знаками. В связи с дисфагией существенно снижается масса тела. В поздней стадии болезни присоединяются дыхательные нарушения.

Осложнения.

Из-за выраженного ослабления тонуса мышц возникают контрактуры суставов. Практически у всех пациентов в исходе постепенно развивается полный паралич пораженной части тела (верхних, нижних конечностей, шеи) с утратой способности к ходьбе и самообслуживанию. К наиболее серьезным осложнениям следует отнести аспирационные пневмонии, которые вызваны бульбарными и псевдобульбарными нарушениями, встречающимися у 67% пациентов.

Для половины больных характерны снижение памяти и умственной работоспособности. У 5% пациентов деменция сочетается с паркинсоническим синдромом (ригидность мышц, скованность походки, мелкоразмашистый тремор). Расстройства тазовых функций, такие как недержание мочи и непроизвольная дефекация, нетипичны для бокового амиотрофического склероза и возникают только на поздних этапах заболевания.

Диагностика.

При осмотре пациента отмечаются снижение мышечного тонуса, бульбарные нарушения, наличие крампи – болезненных мышечных сокращений. Для уточнения диагноза назначается дополнительное обследование, включающее:

- ЭМГ. При выполнении игольчатой электромиографии отмечается снижение скорости проведения импульса, увеличение амплитуды и длительности потенциала действия двигательных единиц, эпизоды спонтанной электрической активности (фибрилляции, фасцикуляции).
- Биопсия мышц. Гистологическая картина биоптата нерва показывает признаки демиелинизации, набухание, распад и гибель осевых цилиндров.
- МРТ. МРТ головного мозга проводится с целью исключения других нейродегенеративных заболеваний, имеющих сходную клиническую картину. В редких случаях у больных БАС обнаруживается усиление сигнала от кортико-спинальных трактов.
- ДНК-анализ. Методом полимеразной цепной реакции у части пациентов удается выявить мутации в генах супероксиддисмутазы-1 (SOD1) и C9orf72. В случаях семейной формы бокового амиотрофического склероза находят мутации генов FUS, TARDBP.

Лечение БАС

Немедикаментозная терапия.

Единственным лекарственным средством, влияющим на патогенез бокового амиотрофического склероза, является рилузол.

Этот препарат тормозит высвобождение из нейронов глутамата – аминокислоты, запускающей процесс дегенерации нервных клеток. Его применение позволяет продлить жизнь больного в среднем на 3 месяца. Все лечебные мероприятия направлены на купирование или облегчение основных симптомов БАС – бульбарных нарушений и спастичности:

- **ЛФК.** Для поддержания мышечного тонуса рекомендуются регулярные физические нагрузки. На начальных этапах заболевания выполняются активные упражнения, на более поздних стадиях, когда самостоятельные движения затруднены – пассивные.
- **Ортопедические приспособления.** Для фиксации различных частей тела с целью предупреждения костных деформаций и суставных контрактур используются ортезы, корсеты, иммобилизирующие шины.
- **Питание.** При развитии бульбарных нарушений вследствие ослабления мышц глотки и языка появляется опасность попадания пищи в дыхательные пути. Поэтому рекомендуется питание полутвердыми продуктами (каши, пюре), прием пищи следует выполнять в вертикальном положении. При тяжелой дисфагии проводится эндоскопическая гастростомия.
- **Поддержание дыхательной функции.** Очень важный аспект в лечении больных боковым амиотрофическим склерозом. В зависимости от тяжести кислородной недостаточности назначаются ингаляции кислорода через назальную канюлю или лицевую маску, неинвазивная вентиляция легких через портативные аппараты ИВЛ.
- **Обеспечение коммуникации.** У тяжелых больных с выраженной мышечной атрофией и дизартрией для облегчения общения с окружающими применяются различные электронные или механические коммуникативные устройства.

Медикаментозная терапия

Все вышеперечисленные мероприятия будут иметь максимальный терапевтический эффект только в случае их совместного и регулярного применения, а также дополнения фармакотерапией. Для лечения больных БАС назначаются следующие лекарственные препараты:

- **Миорелаксанты и антиконвульсанты.** Для борьбы с мышечной спастичностью и болезненными судорогами эффективны препараты, расслабляющие мускулатуру (баклофен, толперизон) и противосудорожные

средства (карбамазепин, фенитоин).

- **Холиноблокаторы.** При выраженном слюнотечении используются медикаменты, подавляющие выработку слюны – блокаторы м-холинорецепторов (атропин, гиосцин).
- **Декстрометорфан и хинидин.** Данные препараты хорошо зарекомендовали себя для коррекции бульбарных нарушений.
- **Муколитики и отхаркивающие средства.** У больных со слабостью дыхательной мускулатуры для устранения таких проблем как слабое отхаркивание и скопление в дыхательных путях густой мокроты, применяются препараты, разжижающие мокроту (ацетилцистеин) и стимулирующие ее отхаркивание (терпингидрат).

Экспериментальное лечение

Непрерывно ведутся клинические исследования по поиску и разработке эффективного метода лечения БАС. Наиболее перспективным направлением на данный момент считаются клеточные технологии, а именно – интраспинальное введение мезенхимальных стволовых клеток. Попадая в полость спинного мозга, стволовые клетки способны дифференцироваться в нейроны и постепенно заместить погибшую нервную ткань.

Также некоторые успехи в виде увеличения продолжительности жизни больных БАС продемонстрировали исследования, в которых применялись рекомбинантный человеческий эритропоэтин, цилиарный нейротропный фактор и инсулиноподобный фактор-1. Небольшую эффективность показал препарат эдаравон.

Список литературы.

1. Завалишин И.А., Переседова А.В. Боковой амиотрофический склероз.
2. <https://ru.wikipedia.org/wiki/>
3. Захарова М.Н. Боковой амиотрофический склероз и окислительный стресс.