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

Кафедра нервных болезней с курсом ПО

**Реферат**

**Тема: «Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута»**

 Выполнила:

ординатор 1-го года обучения

Дмитриева Е.В.

Красноярск, 2020г.

Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута — это прогрессирующее хроническое наследственное заболевание с поражением периферической нервной системы, приводящем к мышечным атрофиям дистальных отделов ног, а затем и рук.

Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута (ШМТ) относится к группе прогрессирующих хронических наследственных полиневропатий.

По различным данным, невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута встречается с частотой от 2 до 36 случаев на 100 тыс. населения. Зачастую болезнь носит семейный характер, причем у членов одной семьи клинические проявления могут иметь различную выраженность. Наряду с этим наблюдаются и спорадические варианты ШМТ. Лица мужского пола болеют чаще, чем женщины.

**Этиология**

На сегодняшний день [практическая неврология](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/neurology/) как наука не располагает достоверными сведениями об этиологии невральной амиотрофии. Проведенные исследования показали, что у 70-80% пациентов с ШМТ, прошедших генетическое обследование, отмечалось дублирование определенного участка 17-й хромосомы.

Болезнь Шарко-Мари-Тута характеризуется аутосомно-доминантным наследованием с пенетрантностью на уровне 83%. Встречаются также случаи аутосомно-рецессивного наследования.

**Патогенез**

Установлено, что большинство форм ШМТ связаны с поражением миелиновой оболочки волокон периферических нервов, реже встречаются формы с патологией аксонов — осевых цилиндров проходящих в центре нервного волокна. Дегенеративные изменения затрагивают также передние и задние корешки спинного мозга, нейроны передних рогов, пути Голля (спинномозговые проводящие пути глубокой чувствительности) и столбы Кларка, относящиеся к заднему спинномозжечковому пути.

Вторично, в результате нарушения функции периферических нервов, развиваются мышечные атрофии, затрагивающие отдельные группы миофибрилл. Дальнейшее прогрессирование болезни характеризуется смещением ядер сарколеммы, гиалинизацией пораженных миофибрилл и интерстициальным разрастанием соединительной ткани. В последующем нарастающая гиалиновая дегенерация миофибрилл приводит к их распаду.

**Классификация**

* Невральная амиотрофия I типа характеризуется существенным снижением скорости проведения нервного импульса. Биопсия нерва обнаруживает сегментарную демиелинизацию нервных волокон, гипертрофический рост непораженных шванновских клеток;
* При амиотрофии ШМТ II типа скорость проведения страдает незначительно, анализ биоптата показывает дегенерацию аксонов.

**Клиническая картина**

Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута начинается с развития симметричных мышечных атрофий в дистальных отделах ног. Начальные симптомы манифестируют, как правило, в первой половине второго десятилетия жизни, реже в период от 16 до 30 лет. Они заключаются в повышенной утомляемости стоп при необходимости длительно стоять на одном месте. При этом наблюдается симптом «топтания» - чтобы снять утомляемость стоп пациент прибегает к ходьбе на месте.

В отдельных случаях невральная амиотрофия манифестирует расстройствами чувствительности в стопах, наиболее часто — парестезиями в виде ползания мурашек. Типичным ранним признаком ШМТ является отсутствие ахилловых, а позже и коленных сухожильных рефлексов. Основной симптом, на который пациенты чаще всего сами обращают внимание – приступообразные болезненные сокращения в икроножных мышцах ([крампи](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_neurology/crampi)), усиливающиеся в ночное время или после длительной физической нагрузки.

Развивающиеся первоначально атрофии затрагивают в первую очередь абдукторы и разгибатели стопы. Результатом является свисание стопы, невозможность ходьбы на пятках и своеобразная походка, напоминающая вышагивание лошади, — степпаж. Далее поражаются приводящие мышцы и сгибатели стопы. Тотальная атрофия мышц стопы приводит к ее [деформации](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/foot-deformation) с высоким сводом, по типу стопы Фридрейха; формируются [молоткообразные пальцы стопы](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/hammertoes-foot). Постепенно атрофический процесс переходит на более проксимальные отделы ног — голени и нижние части бедер. В результате атрофии мышц голени возникает болтающаяся стопа. Из-за атрофии дистальных отделов ног при сохранности мышечной массы проксимальных отделов ноги приобретают форму перевернутых бутылок.

Зачастую при дальнейшем прогрессировании болезни Шарко-Мари-Тута атрофии появляются в мышцах дистальных отделов рук — вначале в кистях, а затем и в предплечьях. Из-за атрофии гипотенара и тенара кисть становиться похожей на обезьянью лапу. Атрофический процесс никогда не затрагивает мышцы шеи, туловища и плечевого пояса.

Часто невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута сопровождается легкими фасцикулярными подергиваниями мышц рук и ног. Возможна компенсаторная гипертрофия мышц проксимальных отделов конечностей. Сенсорные нарушения при невральной амиотрофии характеризуются тотальной гипестезией, однако поверхностная чувствительность (температурная и болевая) страдает значительно больше глубокой. В некоторых случаях наблюдается цианоз и отек кожи пораженных конечностей.

Для болезни Шарко-Мари-Тута типично медленное прогрессирование симптомов. Период между клинической манифестацией заболевания с поражения ног и до появления атрофий на руках может составлять до 10 лет. Несмотря на выраженные атрофии, пациенты длительное время сохраняют работоспособное состояние. Ускорить прогрессирование симптомов могут различные экзогенные факторы: перенесенная инфекция ([корь](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/infectious/measles), [инфекционный мононуклеоз](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/infectious/monocytic-angina), краснуха, [ангина](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_lor/angina), [ОРВИ](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/infectious/respiratory-viral-infections)), [переохлаждение](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/hypothermia), ЧМТ, [позвоночно-спинномозговая травма](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_neurology/spine-injury), [гиповитаминоз](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/hypovitaminosis).

**Осложнения**

Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута характеризуется ранней инвалидизацией. Вследствие прогрессирующей атрофии дистальных отделов конечностей и выраженных нарушений чувствительности больные постепенно теряют способность к самостоятельной ходьбе. Из-за грубых деформаций кистей рук пациенты не могут сами себя обслуживать. [Контрактуры суставов](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/joint-contractures) нередко требуют хирургической коррекции.

На ранней стадии заболевания слабость в мышцах ног, гипестезия и гипорефлексия приводят к частым падениям, что повышает вероятность травм и [переломов](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/bone-fracture). Наиболее грозные неблагоприятные последствия происходят при сочетании болезни Шарко-Мари-Тута и атаксии Фридрейха. К ним можно отнести [слепоту](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/blindness), [кардиомиопатию](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_cardiology/cardiomyopathy), [дыхательную недостаточность](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_pulmonology/respiratory-insufficiency).

**Диагностика**

Курацией пациентов занимаются [врачи-неврологи](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-neurology/neurologist) и [ортопеды](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-traumatology/orthopedist). При опросе больного уточняется возраст, в котором начали появляться симптомы (для болезни ШМТ типична манифестация в 15-25 лет). Важное значение имеет семейный анамнез (наличие близкого родственника с этой патологией). Во время общего осмотра обращается внимание на изменение походки, деформацию стоп и кистей.

При неврологическом осмотре отмечается уменьшение тонуса дистальных отделов верхних и нижних конечностей, ослабление или полное отсутствие сухожильных рефлексов (ахилловых, коленных), снижение кожной чувствительности. Для уточнения диагноза проводятся следующие методы исследования:

* [ЭНМГ](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/electrophysiological-neurology/electroneuromyography). При электронейромиографии отмечаются признаки аксональной и демиелинизирующей нейропатии – замедление скорости проведения импульса по двигательным нервам, падение амплитуды М-ответов.
* Компьютерная паллестезиометрия. Данная диагностическая процедура позволяет объективно оценить снижение вибрационной чувствительности – наиболее ранний признаки болезни ШМТ.
* Гистология. При гистологическом исследовании биоптата большеберцового нерва обнаруживаются уменьшение количества миелиновых волокон, разрастание соединительнотканных волокон, атрофию миелина.
* ДНК-анализ. Подтверждающий метод исследования, верифицирующий диагноз. Выявляются дупликации гена белка периферического миелина (PMP22) на 17-й хромосоме.

Дифференциальный диагноз невральной амиотрофии Шарко-Мари-Тута необходимо проводить с наследственными нейромышечными заболеваниями ([спинальная мышечная атрофия Верднига-Гоффмана](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_neurology/Werdnig-Hoffmann), [адренолейкодистрофия](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_neurology/adrenoleukodystrophy), болезнь Пелицеуса-Мерцбахера) и приобретенными хроническими полинейропатиями ([синдром Гийена-Барре](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_neurology/guillain)).

**Лечение**

Медикаментозная терапия

Для прохождения лечения все больные подлежат обязательной госпитализации в стационар. В настоящее время не существует специфической терапии, способной замедлить прогрессирование аксональной дегенерации и демиелинизации. Однако своевременно начатая грамотная и индивидуально подобранная терапия способна значительно улучшить качество жизни пациентов. Из лекарственных препаратов для симптоматического лечения невральной амиотрофии ШМТ применяются:

* Витамины. Для улучшения микроциркуляции и восстановления нервных волокон назначаются инъекции витаминов группы В (В1, В3, В12). К витамину В6 стоит относиться с осторожностью, так как превышение его дозы оказывает нейротоксический эффект. По данным некоторых исследователей, аскорбиновая кислота способна подавлять образование периферического белка миелина (PMP22).
* Миорелаксанты. С целью устранения болезненных мышечных сокращений пациентам рекомендуется прием медикаментов, расслабляющих скелетную мускулатуру – баклофен, толперизон.
* Кальций и витамин Д. Так как примерно 40% больных имеют [остеопороз](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/osteoporosis), для уменьшения риска переломов им показаны препараты кальция и витамина Д (холекальциферол).
* Антихолинэстеразные средства. При болезни ШМТ 2 типа для улучшения нервно-мышечной проводимости целесообразно назначение прозерина, галантамина.

Немедикаментозная терапия

Основное внимание уделяется немедикаментозному лечению невральной амиотрофии Шарко-Мари-Тута. Для достижения максимального терапевтического эффекта применяется комплекс следующих мероприятий:

* [Электростимуляция](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/electrostimulation/percutaneous). Для усиления нейротрофики, активации метаболизма в паретичных мышцах и проводимости периферических нервов используется направленная подача электрических импульсов.
* [ЛФК](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/lfk-neurology/). С целью повышения мышечного тонуса рекомендуются регулярные занятия лечебной физкультурой. Наиболее эффективно совмещение активных и пассивных упражнений.
* [Массаж](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/massage/). Для улучшения кровообращения и лимфооттока в мышцах (в первую очередь нижних конечностей) выполняются различные виды массажа – ручной (стимулирующий, расслабляющий) и аппаратный ([вибромассаж](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/vibromassage/)).
* Бальнеотерапия. Грязевые ванны и [грязевые аппликации](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/mud-therapy/) способствуют коррекции нарушений вегетативной нервной системы и замедлению формирования контрактур.
* Ортопедическое лечение. Чтобы предупредить развитие грубых деформаций больным назначается ношение ортопедической обуви. При нестабильности суставов из-за мышечной слабости, для фиксации стоп в заданном положении используются специальные приспособления ([ортезы](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/ingrown-nail-correction/brace), подтяжки).

Комплексное проведение данных мероприятий позволяет увеличить мышечную силу, исправить нарушения равновесия и походки. Благодаря этому удается повысить бытовую, социальную адаптацию, работоспособность пациентов.

Хирургическое лечение

При выраженных атрофических явлениях и деформации стопы, значительно затрудняющих самостоятельную ходьбу, когда консервативные методы оказываются безуспешными, показаны ортопедические оперативные вмешательства – [метатарзальная остеотомия](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/operations-foot/hallus-valgus), остеотомия пяточной кости. В некоторых случаях для восстановления опорной функции стопы может понадобиться проведение артродеза.

**Прогноз и профилактика**

Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута – тяжелое инвалидизирующее заболевание. Большинство пациентов утрачивают способность ходить через 15-20 лет после начала появления симптомов. Однако в виду того, что преимущественно поражаются дистальные отделы конечностей, продолжительность жизни больных практически не отличается от таковой в общей популяции.

Летальные исходы в молодом и среднем возрасте наблюдаются при сочетании с атаксией Фридрейха, когда в патологический процесс вовлекается дыхательная мускулатура и миокард. Специфических методов первичной профилактики не существует. Предупредить развитие осложнений и максимально сохранить работоспособность позволяет своевременное начало комплексной терапии.