

Спинальные мышечные атрофии - группа заболеваний, наследуемых преимущественно по аутосомно-рецессивному типу и характеризующихся дегенерацией клеток передних рогов спинного мозга.

Выделяют спинальные мышечные атрофии с дебютом в детском возрасте и у взрослых.

Ниже будут представлены формы заболевания, возникающие в детском возрасте.

I. Спинальная мышечная атрофия детского возраста, тип I (Верднига-Гоффманна).

Клиническая характеристика.

Еще внутриутробно матерью отмечается вялое, позднее шевеление плода.

С рождения выражена генерализованная мышечная гипотония - симптомокомплекс "вялого ребенка" ("поза лягушки", см ниже). Грудная клетка уплощена, вследствие слабости межреберных мышц.



В первые месяцы жизни возникают атрофии и фасцикулярные подергивания в мышцах спины, туловища, проксимальных отделах верхних и нижних конечностей. В некоторых случаях наблюдаются ранние признаки бульбарных расстройств: слабый крик, вялое сосание, дисфагия, фибрилляции мышц языка.

В возрасте 6 месяцев у всех больных наблюдается задержка моторного развития.

В течение первых месяцев жизни отмечаются частые аспирации, респираторные инфекции, нередко пневмония.

Прогноз неблагоприятный. Течение быстро прогрессирующее с летальным исходом к 1-1,5 годам.

В анализах крови может быть незначительное повышение КФК.

Игольчатая ЭМГ выявляет поражение передних рогов спинного мозга.

II. Спинальная амиотрофия детского возраста, II тип (промежуточный вариант).

Клиническая характеристика.

Заболевание дебютирует в первые 18 месяцев жизни. Пик манифестации приходится на 8-14 месяцев.

Начальные признаки - генерализованная мышечная слабость и гипотония. На ранних стадиях атрофированные мышцы нередко завуалированы "жировой" клетчаткой. По мере прогрессирования заболевания атрофии мышц становятся диффузными, жировая клетчатка практически исчезает.

Характерные признаки: истонченные пальцы, фасцикулярный тремор кончиков вытянутых пальцев. Фасцикулярные и фибриллярные подергивания мышц проксимальных отделов.

С момента манифестации заболевания отмечается задержка моторного развития. Только 25% больных могут самостоятельно сидеть, в редких случаях стоять с поддержкой.

В поздних стадиях заболевания у большинства развивается выраженный кифосколиоз.



Течение заболевания неблагоприятное. Летальный исход наступает в возрасте 1-4 года в связи с поражением дыхательной мускулатуры. Непосредственной причиной смерти обычно является пневмония.

Игольчатая ЭМГ выявляет поражение передних рогов спинного мозга.



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

Клиническая характеристика.

Дебют заболевания после 18 месяцев жизни с пиком манифестации клинических проявлений в 2-5 лет.

Первый симптом - слабость мышц проксимальных отделов нижних конечностей. Дети не могут бегать, часто падают, испытывают трудности при подъеме по лестнице и вставании. В дальнейшем присоединяются мышечные атрофии, снижение сухожильных рефлексов, в первую очередь с двуглавой, трехглавой мышц плеча и коленных. По мере развития заболевания сухожильные рефлексы угасают.

Атрофии мышц симметричны, равномерны, преимущественно локализуются в мышцах тазового пояса и проксимальных отделов нижних конечностей. Атрофии мышц плечевого пояса и проксимальных отделов верхних конечностей, как правило, присоединяются в более поздних стадиях заболевания.

Наряду с мышечными атрофиями для данной формы спинальной мышечной атрофии типичны псевдогипертрофии мышц: икроножных, ягодичных, реже дельтовидных. У большинства больных наблюдаются спонтанные фасцикуляции в мышцах плечевого и тазового пояса, реже в мышцах голени и предплечья.

Постепенно появляются костные деформации: сколиоз, деформации грудной клетки, в отдельных случаях контрактуры в голеностопных суставах и деформации стоп.

Особенность течения спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландера является относительная доброкачественность. В течение многих лет болезнь не вызывает глубокой инвалидизации.



При биохимическом исследовании крови в некоторых случаях выявляется умеренное повышение КФК.

Игольчатая ЭМГ выявляет поражение передних рогов спинного мозга.

