

ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет имени И.Н. Ульянова»
Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии и вирусологии

Тема: Спинноцеребеллярные дегенерации
Болезнь Фридрейха, оливо-пункто-церебеллярные атрофии

Работу выполнила:
О.А. Мартыанова
Группа: М-05(2)-16

Содержание:

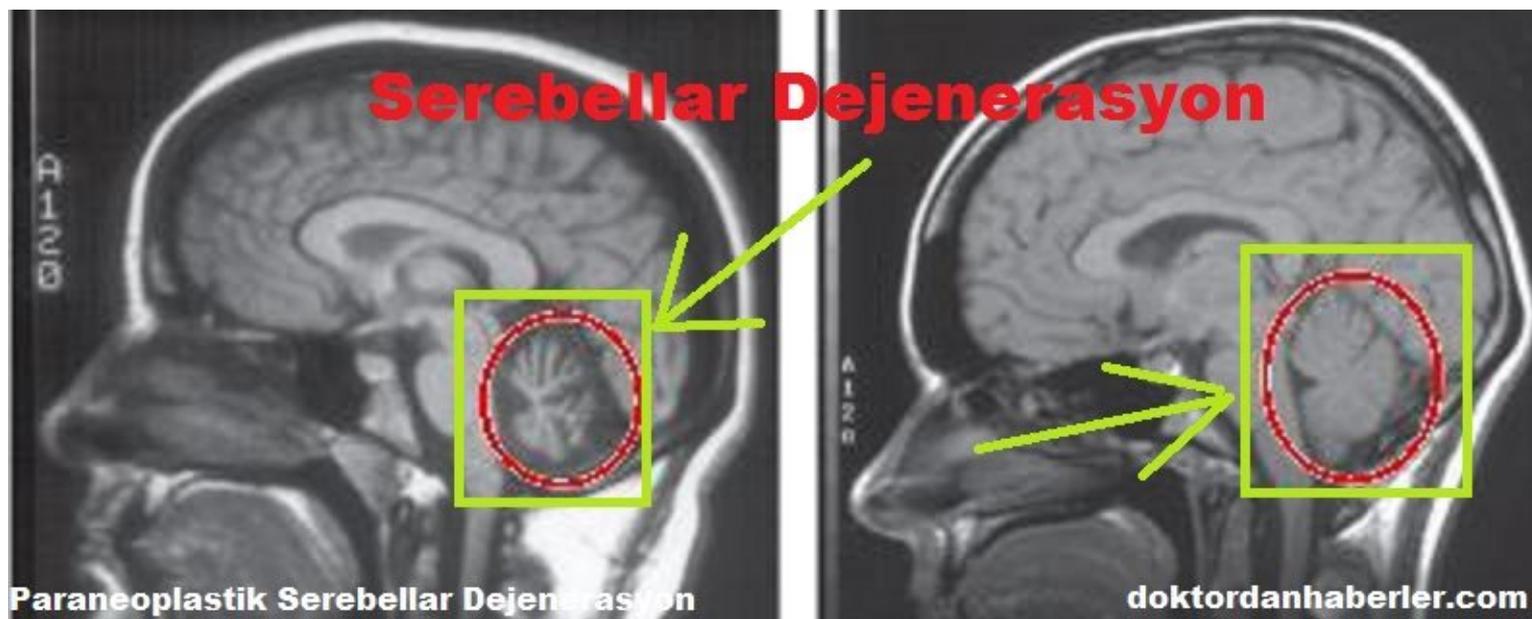
1. Спинаocerebellарные дегенерации
 - Классификация
 - Клинические проявления
 - Механизм развития
 - Диагностика
 - Лечение

2. Болезнь Фридрейха
 - Клинические признаки
 - Механизм развития
 - Диагностика
 - Лечение

3. Оливо-пункто cerebellарные атрофия
 - Клинические признаки
 - Классификация
 - Механизм развития
 - Диагностика
 - Лечение

Спиноцеребеллярные дегенерации (наследственная атаксия)

- группа прогрессирующих заболеваний нервной системы, которые проявляются расстройствами работы мозжечка (от 1 до 23 на 100000 населения)



<https://doktordanhaberler.com/paraneoplastik-serebellar-dejenerasyon/>

Классификация:

- **1 тип** (мутации в гене ATXN1, располагающийся на 6-й хромосоме)
- **2 тип** (увеличение CAG-повторов в гене ATXN2, на 12-й хромосоме)
- **3 тип** (мутация в гене ATXN3, на 14-й хромосоме)
- **6 тип** (мутация в гене SCA1A, на 19-й хромосоме)
- **7 тип** (мутация гена ATXN7, на 3-й хромосоме)
- **8 тип** (мутация гена ATXN8, на 13-й хромосоме)

Клинические проявления :

- нарушение координации движений, вследствие расстройств пирамидной и экстрапирамидной системы
- паралич глазных мышц

Механизм развития:

Наследуется по аутосомно-доминантному типу

Мутация гена
ATXN1,2,3,7,8; CACNA 1 A

Нарушение
регуляции
транскрипции

Секвестрация и
истощение белков-
шаперонов

Появление
патологического
агрегата

Нарушение
процессов
метаболизма в
клетках Пуркинье

Постепенная
дегенерация
клеток

Диагностика:

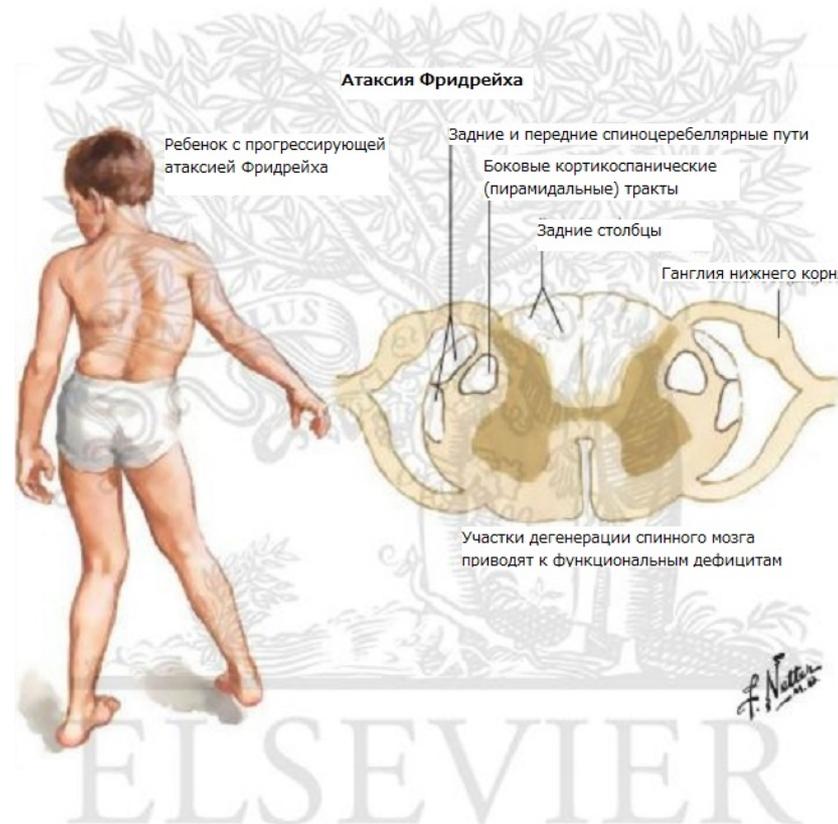
- ДНК-тестирование
- ЭНМГ (электронейромиография) – выявляют поражение чувствительных спинномозговых путей при сохранности двигательных нервов.
- МРТ – диагностируют атрофию (гибель) вещества спинного мозга.
- ЭХО-КГ, ЭКГ – выявляют изменения со стороны сердечной мышцы.
- Анализ крови на сахар, гормональный профиль диагностирует эндокринные изменения.
- Рентгенография позвоночника, стоп

Лечение:

- Лекарственные препараты (никотиновая кислота, рибофлавин, аскорбиновая кислота), улучшающие работу митохондрий.
- Физиолечение (электростимуляция).
- Массаж и ЛФК.
- Ортопедические мероприятия: стельки и обувь, операции на позвоночнике.

Болезнь Фридрейха

генетическое заболевание, характеризующееся разрушительным повреждением нервной системы (2 — 7 на 100 000 населения)



© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM

Клинические проявления:

В начальной стадии:

- неловкость, неуверенность при ходьбе в темноте , больные начинают пошатываться, часто спотыкаются
- дискоординация в руках, изменение почерка, слабость в ногах
- дизартрия Ранним
- исчезновение сухожильных и надкостничных рефлексов (в первую очередь ахилловых и коленных)

В развернутой стадии :

- тотальная арефлексия
- нарушение глубокой (суставно-мышечной и вибрационной) чувствительности

В поздней стадии болезни:

- амиотрофия
- нарушение глубокой чувствительности распространяются на руки
- теряется способность самостоятельно ходить и обслуживать себя
- нистагм
- снижение слуха
- атрофия зрительных нервов
- нарушение функции тазовых органов
- деменция.

Механизм развития:

Наследуется аутосомно-рецессивно

Мутация гена в центномерной области 9 хромосомы в локусе 9q13-q21



Искажение структуры белка фратаксина, который транспортирует железо из митохондрий



Повышение содержания железа в митохондриях



Увеличение количества свободных радикалов



Повреждение клеток ЦНС свободными радикалами

Диагностика:

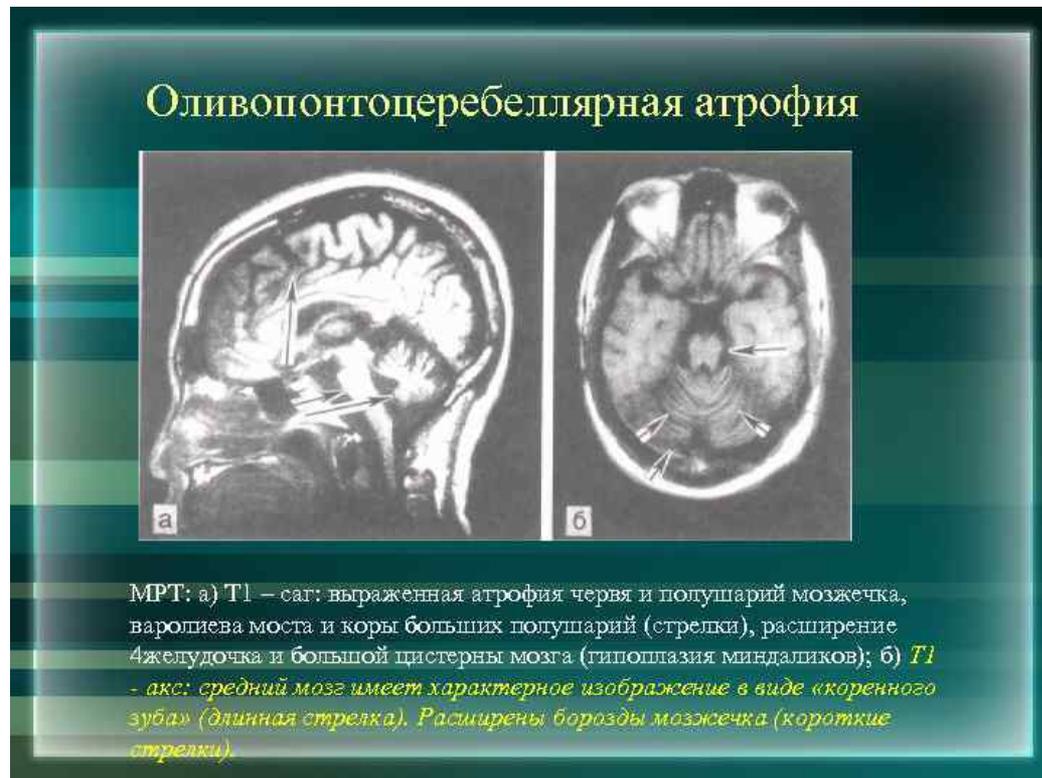
- МР-томография
- Компьютерная томография
- Электрофизиологические исследования
- Электрокардиографию
- Эхокардиографию
- Исследовать содержание глюкозы в крови с проведением нагрузочных тестов толерантности к глюкозе
- Рентгеновское исследование позвоночника

Лечение:

- Витамины А и Е
- Лекарственный препарат Идебенон, обладающий антиоксидантным и цитопротективным свойствами
- Ортопедическая коррекция стоп
- Лечебная физкультура
- Физиотерапия
- Введение ботулотоксина в спастичные мышцы

Оливо-пункто-церебеллярная атрофия

Наследственное заболевание, общей особенностью которого являются изменения нижних олив продолговатого мозга, ядер и поперечных волокон моста мозга и мозжечковой коры (3-5 на 100000 населения)



Клинические признаки:

- Расстройством сфинктеров
- Снижением когнитивных функций
- Нарушением следящих движений глазных яблок
- Снижением вибрационной чувствительности
- Мозжечковой атаксией в сочетании с дизартрией, дисфонией
- Нарушением глотания
- Паркинсонизмом

Классификация:

1. Тип I Менделя — аутосомно-доминантная форма. Встречается от 11 до 60 лет. Характерно: мозжечковая атаксия, гиперкинезы, гипотония мышц, дисфагия, пирамидные расстройства.
2. Тип II Фиклера-Винклера — аутосомно-рецессивная форма. Встречается с 1 месяца жизни до 80 лет. Протекает без нарушений чувствительности и парезов. Глубокие рефлексy сохранены.
3. Тип III с ретинальной дегенерацией — аутосомно-доминантная форма. Встречается у лиц молодого возраста. Характерно: мозжечковый синдром и гиперкинезами, падение зрения вследствие пигментной ретинопатии.
4. Тип IV Шута-Хайкмана — аутосомно-доминантная форма. Встречается в молодом возрасте. Характерно: поражение каудальных черепных нервов задних столбов спинного мозга (нарушение глубокой чувствительности).
5. Тип V с деменцией — наследуется аутосомно-доминантно.

Механизм развития:

Наследуется аутосомно-доминантно(1,3,4,5 тип) и аутосомно-рецессивно(3 тип)

Мутации в гене VRK1, нарушений в локусе 6p22-23 и в локусе 12q23-24

Увеличения числа тринуклеотидных повторов

Недостаточность дегидрогеназы глутаминовой кислоты, необходимой для метаболизма глутамата.

Избыточное накопление глутамата

Активируется избыточная передача возбуждения от мозжечковой коры к клеткам Пуркинье, аксоны которых формируют эфферентные (нисходящие) мозжечковые тракты

Нейротоксический эффект

Диагностика:

- Нейропсихологическое обследование
- Компьютерная томография
- МРТ головного мозга.
- Консультация генетика
- Генеалогическое исследование.
- ДНК-диагностика
- Консультации офтальмолога

Лечение:

- витамины гр. В, витамин С
- центральные холинолитики: диэтазина гидрохлорид, тригексифенидил
- массаж
- ЛФК

Список использованной литературы:

1. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. Издательство: Издательство Медиа Сфера (Москва) Статья «Болезнь Фридрейха: истинный спектр клинических проявлений в свете возможностей в прямой ДНК-диагностике»
2. Неврологический вестник. Журнал им. В.М. Бехтерева Издательство: Редакция журнала "Неврологический вестник" (Казань) «Митохондриальная дисфункция при болезни Фридрейха : биохимические и цитохимические аспекты»
3. Неврологический журнал (Издательство: Издательство "Медицина« (Москва) «Спастическая атаксия»
4. <http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/> - МЕДИЦИНСКИЙ СПРАВОЧНИК БОЛЕЗНЕЙ
5. <http://www.dnalab.ru> – ЦЕНТР МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ
6. Вельтищев Ю.Е., Темин П.А. – «Наследственные болезни нервной системы»1998 г.
7. Rentgenogram Статья «Спиноцеребеллярная дегенерация»