

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Чувашский государственный университет имени И.Н. Ульянова»  
Кафедра

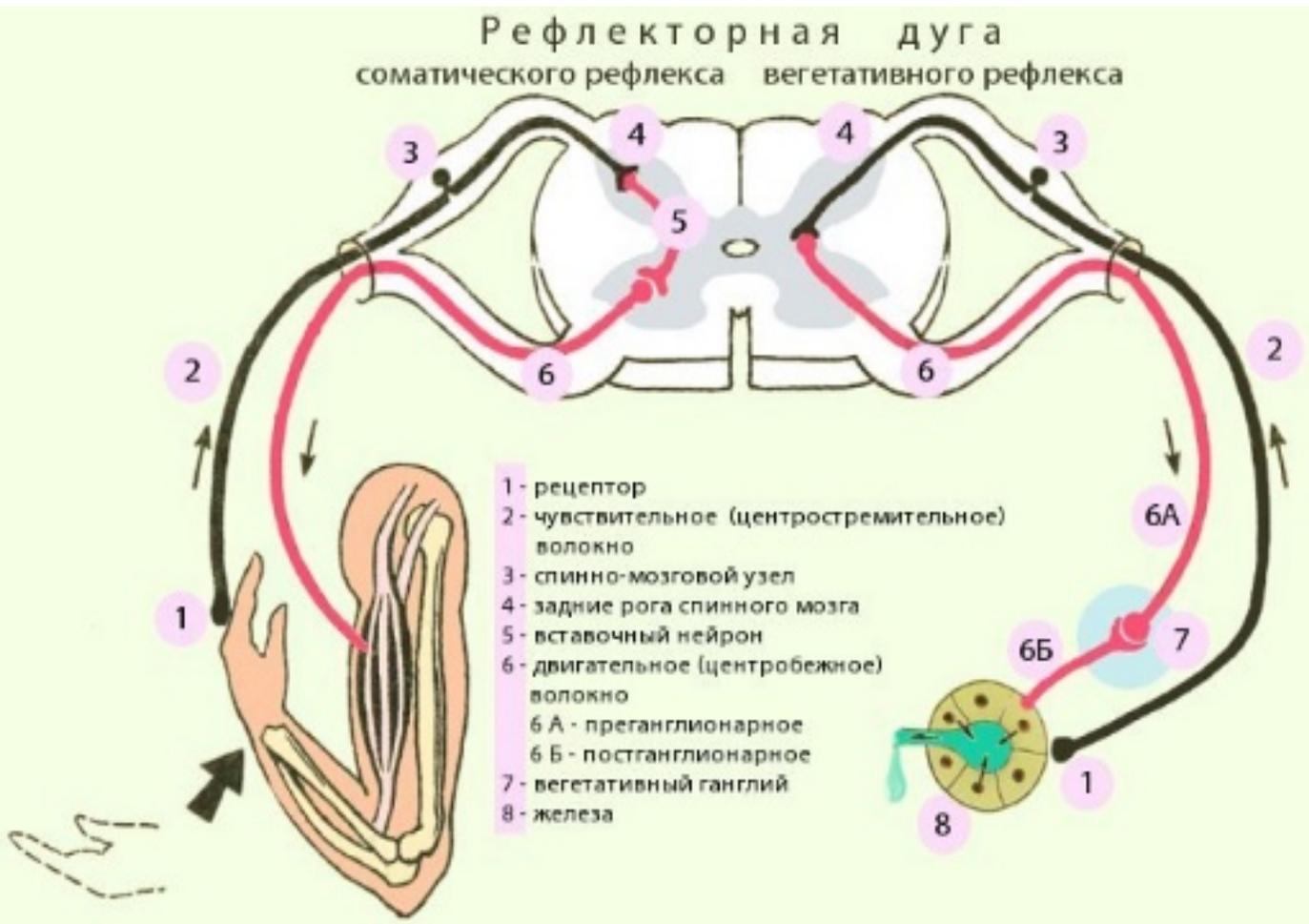
# Синдром Кугельберга-Веландера

Выполнил студент III курса  
медицинского факультета  
специальности «Лечебное дело»  
группы М-12(II)-16  
Борисов Александр Евгеньевич

# Содержание

- Введение
- Этиология
- Патогенез
- Клиника заболевания
- Диагностика
- Лечение
- Список использованной литературы

# Введение



**Спинально-мышечная атрофия (СМА)** - группа наследственных заболеваний, протекающих с поражением/потерей двигательных нейронов передних рогов спинного мозга. Генетическое заболевание, при котором возможны **все типы наследования**: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный

# СМА подразделяется на четыре клинические формы:

<b>Тип</b>	<b>Эпоним</b>	<b>Возраст начала</b>	<b>Описание</b>
I: Младенческий	СМА I, болезнь Верднига-Гоффмана	0-6 мес.	Дети испытывают недостаток моторного развития, имеют трудности с дыханием, затруднения с сосанием и глотанием, не держат голову, не сидят самостоятельно.
II: Промежуточный	СМА II, болезнь Дубовица	7-18 мес.	Дети могут есть, сидеть, но никогда не достигают способности ходить самостоятельно.
III: Юношеский	СМА III, болезнь Кугельберга-Веландера	>18 мес.	Пациент способен стоять, но испытывает сильную слабость, с тенденцией к инвалидизации
IV: Взрослый	СМА IV или взрослая форма	после 35 лет	Слабость проксимальной мускулатуры, фасцикуляции, снижение сухожильных рефлексов, приводит к неспособности ходить самостоятельно.

# ЭТИОЛОГИЯ

Синдром Кугельберга-Веландера проявляется в результате мутаций одного гена - **SMN** (survival motor neurons), картированного в локусе D5S125 (5q13) и идентифицированного методом позиционного клонирования в 1995 г.

- Размер гена: 20000 п.н;
- Состоит из 8 экзонов;
- мРНК гена содержит 1700 п.н;
- Кодировает белок из 294 аминокислотных остатков;
- Молекулярный вес белка: 32 КилоДальтона;
- Нуклеотидная замена 6С>Т в 7-м экзоне.

# Патогенез

При подавлении синтеза белка SMN происходят следующие изменения:

- Чрезмерное ветвление аксонов;
- Снижение скорости роста аксонов;
- Аномальная кластеризация кальциевых каналов в конусе роста;
- Формирование аномальных пресимпатических терминалей аксонов двигательных нейронов;
- Прогрессирующая потеря мотонейронов в передних рогах спинного мозга.

# Клиника заболевания

Дебют СМА III типа (ювенильного) приходится на возраст 1.5-3 года. При данном синдроме различают следующие клинические проявления:

1. Трудности при ходьбе после пубертатного периода;
2. Мышечная гипотония и слабость преимущественно проксимальных групп мышц (подвздошные, четырехглавые и аддукторные);
3. Гипотония, гипорефлексия и фасцикуляция языка;
4. Поражение нейронов, иннервирующих бульбарную мускулатуру.



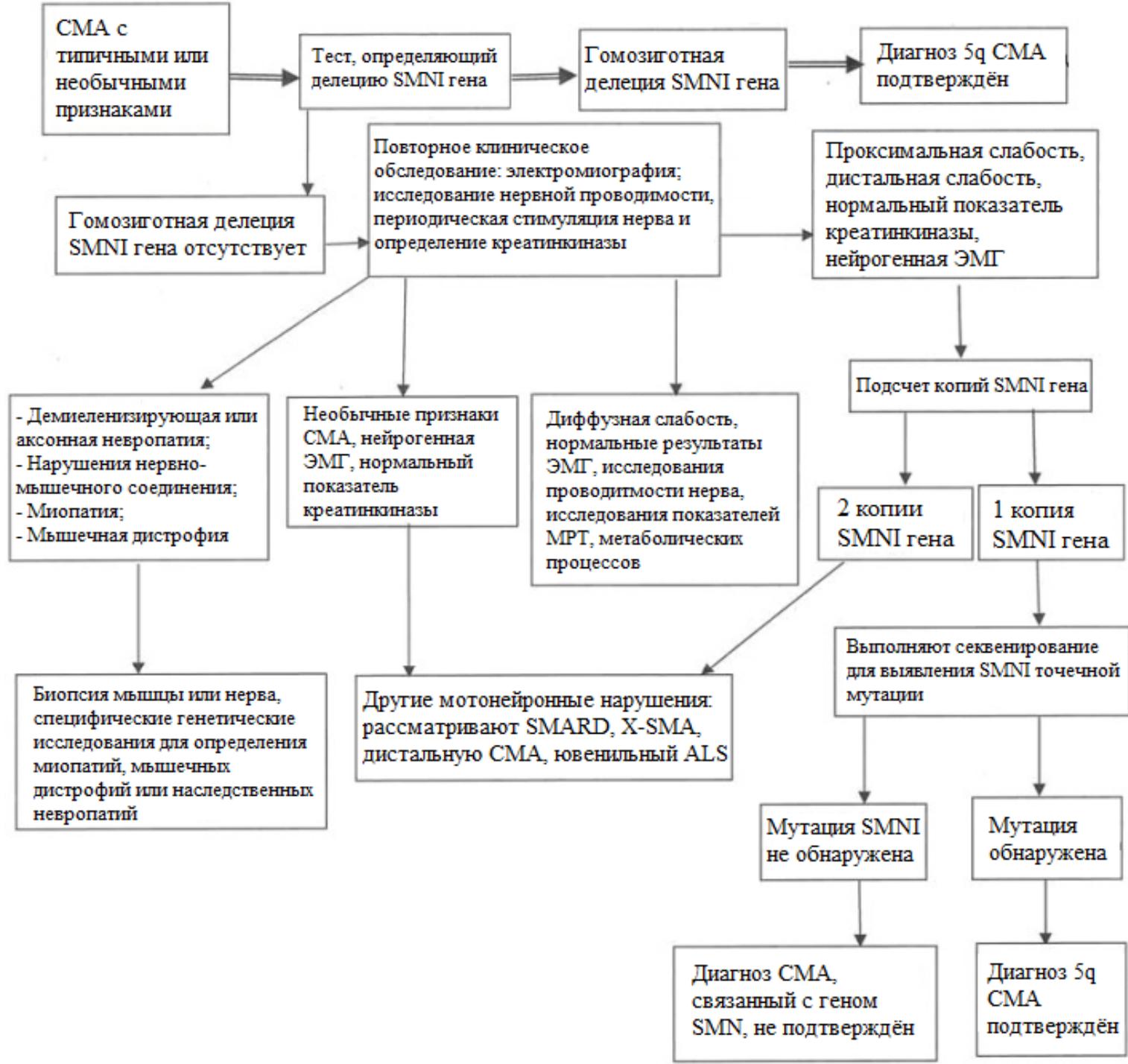
Дети с Синдромом  
Кугельберга-Веландера



# Диагностика

При спинальных мышечных атрофиях диагностически значимыми являются следующие методы исследования:

- Биохимический анализ крови;
- Электронейромиография;
- ДНК-исследование генов;
- Биопсия мышечной ткани;
- Ультразвуковое исследование мышц;
- Резонансная томография мышц и головного мозга.



# Лечение

Этиологического лечения спинальных мышечных атрофий на сегодняшний день не существует. В XXI веке только начинается разработка патогенетических методов лечения СМА. И хотя были выявлены препараты, такие как вальпроевая кислота и сальбутамол, которые способны увеличивать синтез мРНК с гена SMN2, однако не проводилось крупных международных клинических исследований, направленных на выявление улучшения двигательной функции у больных со СМА.



Лекарственные препараты:  
**L-Карнитин** - оказывает анаболическое, антигипоксическое и анти tireoidное действие, активизирует жировой обмен, стимулирует регенерацию, повышает аппетит.

**Коэнзим Q10** - принимает участие в реакциях окислительного фосфорилирования, является компонентом цепи переноса электронов в митохондриях.

**Вальпроаты** - в единичных наблюдениях показано, что применение препаратов вальпроевой кислоты может приводить к увеличению синтеза мРНК, а затем и белка SMN, что впоследствии может улучшать клиническое течение заболевания.

**Сальбутамол** - постоянное применение может приводить к увеличению синтеза мРНК, а затем и белка SMN, что впоследствии может улучшать клиническое течение заболевания.



# Список использованной литературы:

1. А.Н. Бакланов, С.В. Колесов, И.А. Шавырин. Хирургическое лечение тяжелых нейромышечных сколиозов у пациентов, страдающих спинальной мышечной атрофией // Хирургия позвоночника. — 2011. — № 3. — С. 31-37. — ISSN 1810-8997
2. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А. Дрожательные гиперкинезы: Руководство для врачей. М.: Атмосфера, 2011.
3. Kaufmann P., McDermott M.P., Darras B.T. et al.; Muscle Study Group; Pediatric Neuromuscular Clinical Research Network for Spinal Muscular Atrophy. Observational study of spinal muscular atrophy type 2 and 3: functional outcomes over 1 year // Arch. Neurol. 2011. V. 68. № 6. P. 779–786.
4. Vitte J., Fassier C., Tiziano F.D. et al. Refined characterization of the expression and stability of the SMN gene products // Am. J. Pathol. 2007. V. 171. № 4. P. 1269–1280.
5. Wang J., Dreyfuss G. A cell system with targeted disruption of the SMN gene: functional conservation of the SMN protein and dependence of Gemin2 on SMN // J. Biol. Chem. 2001. V. 276. № 13. P. 9599–9605.
6. Arnold W.D., Kassar D., Kissel J.T. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era // Muscle Nerve. 2015. V. 51. № 2. P. 157–167.
7. Piepers S., van den Berg L.H., Brugman F. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4 // J. Neurol. 2008. V. 255. № 9. P. 1400–1404.
8. Neurology: a Queen Square Textbook / Ed. by C. Clarke, R. Howard, M. Rossor, S.D. Shorvon. Oxford: Wiley-Blackwell, 2009.
9. Клинико-диагностический стандарт: <http://www.treat-nmd.eu/care/sma/care-standards>