|  |
| --- |
|  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| |  |  |  | | --- | --- | --- | | |  | | --- | |  **ПОИСК**  в ИМС НЕВРОНЕТ | | Начало формы      Конец формы  Конец формы | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | | [**КОНСУЛЬТАЦИЯ**](http://www.neuro.net.ru/wwwboard/wwwboard.html) [Ответы на вопросы родителей детей с заболеваниями нервной системы](http://www.neuro.net.ru/wwwboard/wwwboard.html) | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | | **Неврологическая клиника** **+** [Специализированная медицинская помощь детям с заболеваниями нервной системы](http://www.neuro.net.ru/org/dknp) | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | | [Предварительная запись на платную помощь и вызов детского невролога на дом Телефон:  **695-02-29; 8-985-254-09-86** (с 11 до 17)](http://www.neuro.net.ru/org/dknp/dknp1.html) | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | | **=== ТОР 10 ===**  • [Библиотека НЕВРОНЕТ](http://www.neuro.net.ru/bibliot) • [Ответы на вопросы](http://www.neuro.net.ru/wwwboard/wwwboard.html) • [Эпилепсия](http://www.neuro.net.ru/epilepsy) • [Неврологическая клиника](http://www.neuro.net.ru/org/dknp) • [Перинатальная энцефалопатия (ПЭП)](http://www.neuro.net.ru/org/dknp/pep1.html) • [Нейросонография](http://www.neuro.net.ru/org/dknp/nsg1.html) • [Внутричерепная гипертензия (ГГС, ВЧГ)](http://www.neuro.net.ru/bibliot/b004/n53.html) • [Электро-энцефалография (ЭЭГ) у детей раннего возраста](http://www.neuro.net.ru/org/dknp/eeg1.html) • [Половое воспитание](http://www.neuro.net.ru/bibliot/b003/sx15054.html) • [Синдром гиперактивности и дефицита внимания (ММД)](http://www.neuro.net.ru/bibliot/b004/n63.html) | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | |  **РЕКЛАМА**  | | |
| |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | |  | **Э** | **н** | **ц** | **и** | **к** | **л** | **о** | **п** | **е** | **д** | **и** | **и** |  |  |  | | --- | | • [Энциклопедия сексуального здоровья](http://www.neuro.net.ru/bibliot/b003/) • [Энциклопедия мужского здоровья](http://www.neuro.net.ru/bibliot/oppenhaim/) • [Энциклопедия женского здоровья](http://www.neuro.net.ru/bibliot/1000_swh/) • [Энциклопедия "Домашний доктор"](http://www.neuro.net.ru/bibliot/b004/) • [Большая медицинская энциклопедия](http://www.neuro.net.ru/bibliot/bme/)  • [Большая энциклопедия массажа](http://www.neuro.net.ru/bibliot/masag/) | | |
| |  |  |  | | --- | --- | --- | | |  | | --- | | [**Азбука красоты и здоровья** на nanya.ru](http://www.nanya.ru/texto/redirect.php3?id=582) | | Как сохранить фигуру после родов? Как противостоять времени? Как узнать все о той или иной процедуре? Что нужно женщине? [>>>](http://www.nanya.ru/texto/redirect.php3?id=582) | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | | [**КОСМЕТИЧКА.РУ**](http://www.kosmetichka.ru): • [Рейтинг женский сайтов](http://www.kosmetichka.ru/cat) • [Копилка рецептов](http://www.kosmetichka.ru/recipes) • [Форум женских проблем](http://www.kosmetichka.ru/kosmoforum/) • [Женская консультация](http://www.kosmetichka.ru/consult/) • [Женские рассказы](http://www.kosmetichka.ru/71/) | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | |  | | |
| |  |  | | --- | --- | | |  | | --- | |  | | |

**Наследственные атаксии**

**Болезнь Фридрейха**

Заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования.   
Ген болезни Фридрейха располагается в локусе 9q13-q21 девятой хромосомы.

**Клиническая картина заболевания**

Первые симптомы заболевания появляются в возрасте 10-20 лет, чаще в препубертатном периоде.   
Заболевание манифестирует появлением неловкости и неуверенности при ходьбе (больные пошатываются, спотыкаются, особенно в темноте), формированием динамической атаксии.   
Вскоре к атаксии присоединяется дизартрия, исчезновение сухожильных и надкостничных рефлексов до тотальной арефлексии.   
Типичным проявлением болезни Фридрейха является нарушение глубокой чувствительности, мышечная гипотония.   
Мозжечковая и сенситивная атаксия нарастают, присоединяется слабость и атрофия мышц ног (позже изменения распространяются на руки). Больные перестают самостоятельно ходить и обслуживать себя.

Отмечаются и экстраневральные изменения:   
**Прогрессирующая кардиомиопатия** (чаще гипертрофическая), являющаяся, в большинстве случаев, причиной гибели.   
**Скелетные деформации** (сколиоз, "стопа Фридрейха" с высоким вогнутым сводом, переразгибанием пальцев в основных фалангах и сгибанием в дистальных)   
**Эндокринные нарушения** (сахарный диабет, гипогонадизм, инфантилизм и пр)   
**Катаракта**

Болезнь характеризуется неуклонно прогрессирующим течением, длительность заболевания с момента появления первых симптомов обычно не превышает 20 лет.   
Причиной смерти больных служат сердечная или легочная недостаточность и инфекционные осложнения.

**Критерии диагноза**

1. Аутосомно-рецессивный тип наследования
2. Дебют в подростковом возрасте (реже в юношеском)
3. Атаксия, арефлексия, нарушение глубокой чувствительности, слабость и атрофии мышц ног (позднее рук)
4. Скелетные деформации
5. Эндокринные нарушения
6. Кардиомиопатия
7. Катаракта
8. Атрофия спинного мозга при МРТ
9. ДНК-диагностика

**Хорея Гентингтона**

Наследственное дегенеративное заболевание нервной системы, характеризующееся распространенным хореическим гиперкинезом, деменцией и имеющее неуклонно прогрессирующее течение.

Главные особенности заболевания

* Наследственная природа
* Позднее появление клинической симптоматики (40-50 лет)
* Развитие деменции

Заболевание характеризуется аутосомно-доминантным типом наследования со сто процентной пенетрантностью гена.   
Патологический ген локализован на коротком плече четвертой хромосомы.   
При данном заболевании отмечается феномен антиципации (антиципация - нарастание тяжести проявлений болезни и появление ее в более молодом возрасте в последующих поколениях).

**Патогенетическая основа болезни**

Основная мишень - corpus striatum (полосатое тело)   
Ген заболевания оказывает свое действие путем повреждения глутаматергического кортикостриарного пути, что приводит к сверхстимуляции нейронов полосатого тела и их повреждению избытком перекисных радикалов.   
Относительная сохранность дофаминергического пути и функциональное преобладание дофаминергической активности в подкорковых ганглиях является непосредственной причиной возникновения хореического гиперкинеза.   
Происходит так же снижение тормозного влияния ГАМК-эргической системы из-за дегенерации ГАМК-ергического стриопаллидарного пути и гибели ГАМК-ергических нейронов полосатого тела.

**Клиническая картина хореи Гентингтона**

**Классическая гиперкинетическая форма**   
Клинически проявляется обычно в 40-70 лет жизни.   
Заболевание нарастает постепенно, "исподволь".   
Вначале появляется гиперактивность, повышенная возбудимость.   
Постепенно присоединяются типичные хореические гиперкинезы (внезапные быстрые неритмичные непроизвольные движения, беспорядочно возникающие в различных частях тела).   
В дальнейшем нарастает амплитуда, частота гиперкинезов и их распространенность на большие объемы мышц.   
Гиперкинезы полностью исчезают во сне.   
Постепенно нарастают нарушения психики, деменция, депрессивный фон настроения.

**Акинетико-ригидная форма**   
Манифестация в 10-20 летнем возрасте   
Быстрое прогрессирование симптомов с выраженной мышечной ригидностью, контрактурами, нарушением поведения и интеллектуального развития.   
Хореические гиперкинезы могут быть выражены незначительно или отсутствовать.

**Психическая форма**   
Выраженное преобладание психических и интеллектуальных расстройств при относительной сохранности моторики.

Заболевание характеризуется прогредиентным течением, продолжительность болезни обычно не превышает 15-20 лет.   
Чаще больные погибают от интеркуррентных заболеваний, хотя не редки случаи самоубийств.

**Критерии диагноза**

1. Дебют болезни (средний возраст 30-40 лет)
2. Аутосомно-доминантный тип наследования с полной пенетрантностью гена.
3. Сочетание нарушений двигательной сферы (хореические гиперкинезы или акинетико-ригидный синдром) с типичной хореической (подкорковой) деменцией.
4. Медленно прогрессирующее течение заболевания
5. Данные лабораторных и инструментальных методов обследования   
   **Экспансия тринуклеотидных CAG-повторов** свыше 37 в 5'-областигена IT-15 при проведении прямой ДНК-диагностики.   
   **Признаки наружной и внутренней гидроцефалии** при КТ и МРТ обследовании   
   **Выраженные стойкие изменения ЭЭГ** в виде депрессиии или отсутствия альфа-ритма и преобладания низкоамплитудной активности.

**Гепато-лентикулярная дегенерация**

**Болезнь Вильсона-Коновалова (гепатоцеребеллярная дистрофия)** - тяжелое наследственное прогрессирующее заболевание, характеризующееся сочетанным поражением центральной нервной системы и внутренних органов (с преобладание поражений подкорковых узлов и печени).   
Тип наследования заболевания аутосомно-рецессивный.   
При генетическом исследовании отмечается дефект в локусе 13g14.3 тринадцатой хромосомы.

**Механизм патогенеза гепато-лентикулярной дегенерации**   
1. Нарушение выведения избыточной меди из печени вместе с желчью и снижение скорости связывания свободной (ионизированной) меди с церуллоплазмином (медьсодержащим белком плазмы крови) приводит к избыточному поступлению ионизированной меди в ткани, что сопровождается активацией перекисного окисления липидов и образованием большого колическтва свободных радикалов.   
2. Накопление меди в гепатоцитах вызывает развитие гепатоза и, в дальнейшем, атрофического нодулярного цирроза. После заполнения медью всех тканевых депо, наблюдается выход элемента в кровяное русло, что сопровождается признаками гемолитической анемии и диффузным поражением внутренних органов ( в том числе печеночной недостаточностью).

**Клинические проявления заболевания**

Заболевание характеризуется клиническим полиморфизмом проявлений.   
На ряду с явлениями гепатита и цирроза печени с развивающейся портальной гипертензией, спленомегалией и геморрагическим синдромом отмечается тромбоцитопения, лейкопения, анемия, явления поражения всех внутренних органов (эндокринные нарушения, изменения почек, остеопороз и токсико-аллергические проявления).

**Брюшная форма**   
Дебют в возрасте 5-17 лет.   
В клинике выражены лишь поражения печени.

**Аритмогиперкинетическая форма (ранняя)**   
Дебют в возрасте 7-15 лет.   
Аритмичные гиперкинезы (явления торсионной дистонии)   
Дизартрия   
Дисфагия   
Боли в костях и суставах   
Анкилозы суставов   
Выраженная мышечная ригидность   
Снижение интеллекта, нарушения психики.   
Летальный исход в течение 2-3 лет

**Дрожательно-ригидная форма**   
Дебют в возрасте 15-25 лет   
Одновременное развитие дрожания и мышечной ригидности   
Дисфагия, дизартрия   
Летальный исход через 5-6 лет

**Дрожательная (доброкачественная) форма**   
Дебют в возрасте 20-25 лет и позднее.   
Длительность заболевания до 10-15 лет.   
Аффективные нарушения психики.   
Преобладает дрожательный компонент при минимальном изменении мышечного тонуса.

**Экстрапирамидно-корковая форма**   
Развивается при воздействии экзогенных провоцирующих факторов   
Характеризуется присоединением к болезни остро развивающихся нарушений пирамидной системы, эпилептических приступов и выраженных психических изменений.

**Критерии диагноза**

1. Сочетанное поражение ЦНС и внутренних органов
2. Аутосомно-рецессивный тип наследования
3. Дебют заболевания в молодом возрасте (тремор, ригидность, формирование патологических поз, болезненные тонические спазмы, дизартрия, дисфагия, деменция)
4. Экстраневальные симптомы (боли в печени, спленомегалия, портальная гипертензия, кровоточивость, боли в костях и суставах, раннее разрушение зубов)
5. Нарушение медно-белкового обмена (выявление кольца кайзера-Флейшнера на роговице, снижение концентрации церуллоплазмина менее 1,3 ммоль\л в плазме крови, гиперэкскреция меди более 1,25 ммоль\сут с мочой, повышение концентрации ионов меди в сыворотке крови, снижение концентрации связанной меди в сыворотке крови, повышение концентрации меди в тканях)
6. Данные ДНК-диагностики

**Атаксия-телеангиэктазия**

Синдром Луи-Бар или синдром Бодер-Седжвика является одной из наиболее распространенных форм наследственных атаксий.   
Ген атаксии-телеангиэктазии расположен на длинном плече 11 хромосомы в локусе 11q22-q23.

**Клиническая картина заболевания**

Атаксия-телеангиэктазия является заболеванием с мультисистемными проявлениями, при котором наблюдаются изменения со стороны ЦНС, эндокринной, костной, сердечно-сосудистой систем, кожи и иммунитета.   
Ведущим симптомом заболевания является прогрессирующая мозжечковая атаксия, чаще появляющаяся на первом году жизни.   
По мере прогрессирования болезни пациенты к 10-15 годам теряют возможность самостоятельно передвигаться.

Основным экстраневральным проявлением заболевания являются симметрично развивающиеся телеангиэктазии (чаще венозные).   
Типичная локализация телеангиэктазий - склеры и конъюнктивы глаз, области век, ушных раковин, спинки носа, локтевого сгиба и подколенной ямки.   
Реже телеангиэктазии располагаются по наружной поверхности рук, ног, слизистой оболочке твердого и мягкого неба.   
Характерной особенностью телеангиэктазий является отсутствие геморрагических проявлений.

Отмечается склонность больных к частым инфекционным заболеваниям, часто на фоне дисплазии вилочковой железы и глубоких иммунных нарушений.   
При заболевании выявляются изменения кожи и волос, эндокринные нарушения (гипогонадизм, сахарный диабет, нарушения роста), часты и онкологические осложнения (злокачественные лимфомы, , медуллобластомы и астроцитомы, раковые поражения внутренних органов)   
Течение заболевания прогрессирующее, гибель обычно наступает до 20-25 лет из-за инфекционных и онкологических осложнений.

**Критерии диагноза**

1. Аутосомно-рецессивный тип наследования
2. Дебют заболевания в первые годы жизни
3. Мозжечковая атаксия и расстройства координации
4. Изменения мелких сосудов в виде телеангиэктазий
5. Дисплазия вилочковой железы
6. Склонность к онкологическим и частым вирусным заболеваниям
7. Симптомы прогерии (раннего старения)
8. Высокий уровень сывороточного альфа-фетопротеина
9. Низкий уровень IgA, IgG2, IgE
10. При проведении МРТ и КТ обследований выявляется атрофия червя и полушарий мозжечка, расширение стволовых цистерн

**Торсионная дистония**

Наследственное заболевание нервной системы, характеризующееся "вращательными" гиперкинезами, изменением мышечного тонуса и формированием патологических поз.   
Патогенез заболевания до настоящего времени не совсем ясен.   
Основную роль в возникновении заболевания отводят дисбалансу центральных нейротрансмиттеров (дофамина, ацетилхолина, норадреналина, серотонина и ГАМК) в пределах нигро-стриарной и стрионигральной стволовых систем.

**Клиническая картина заболевания**

Характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом проявлений, касающихся возраста появления первых признаков заболевания, клинических проявлений, течения болезни и реакции на лечение.   
В зависимости от локализации дистонических проявлений в современной классификации выделяют генерализованные и локальные формы торсионной дистонии.   
Локальные формы торсионной дистонии делятся на фокальные, сегментарные (с вовлечением двух смежных областей), мультифокальные (с вовлечением двух несмежных областей) и гемидистонии (с вовлечением половины тела).   
Чем раньше появляются первые признаки заболевания, тем быстрее оно прогрессирует с развитием генерализованных форм дистонии.   
***Выделяют две формы торсионной дистонии***   
**Ригидная форма**   
Характеризуется повышенным мышечным тонусом с развитием фиксированных патологических поз   
**Дистонически-гиперкинетическая форма**   
Характеризуется выраженными дистоническими гиперкинезами при, обычно, более быстром прогрессировании болезни.

**Критерии диагноза**

1. Начало болезни в детском и подростковом возрасте
2. Развитие заболевания постепенно, исподволь
3. Появление характерных локальных гиперкинезов с последующей постепенной их генерализацией.
4. Сохранность прочих систем (в том числе при проведении МРТ, КТ и т.п.)
5. Наличие скрытых, стертых семейных случаев торсионной дистонии
6. Преобладание тонических нарушений над гиперкинезами (чаще)
7. ДНК-диагностика

**Оливопонтоцеребеллярная дегенерация**

Гетерогенная группа дегенеративных атаксий, общей особенностью которых являются изменения нижних олив продолговатого мозга, ядер и поперечных волокон моста мозга и коры мозжечка.   
В большинстве случаев наследование происходит по аутосомно-доминантному типу, однако имеются единичные (весьма спорные) случаи аутосомно-рецессивного наследования.

**Клиническая характеристика заболевания**

Заболевание начинается обычно в 30-40 лет с неустойчивости и неловкости при быстрой ходьбе.   
В дальнейшем развивается типичная мозжечковая атаксия.   
Появляющаяся асинергия мимической мускулатуры проявляется характерным "мозжечковым" гримасничанием.   
Рано появляются расстройства речи мозжечково-дизартрического характера.   
Выявляются и экстрапирамидные расстройства в виде различных форм гиперкинезов. Реже встречаются проявления паркинсонизма.   
Длительность течения заболевания в среднем составляет 10-15 лет.   
Причиной гибели больных в большинстве случаев являются инфекционные осложнения.

**Критерии диагноза**

1. Дебют болезни в 30-40 лет
2. Мозжечковая атаксия, дизартрия, экстрапирамидные нарушения, глазодвигательные расстройства, дисфагия, дисфония, нарушение функции сфинктеров, деменция
3. При проведении КТ обследования отмечается истончение средней ножки мозжечка, расширение субарахноидальных пространств и желудочков мозга
4. При проведении МРТ обследования определяется атрофия моста мозга и продолговатого мозга
5. Болезнь неуклонно прогрессирует в течение 10-15 лет
6. Прямая ДНК-диагностика выявляет экспансию тринуклеотидных CAG-повторов свыше 40 копий в локусе 6p22-23 при спиноцеребеллярной атаксии первого типа или локусе 12q23-24 при спиноцеребеллярной атаксии второго типа

**Врожденная атрофия мозжечка**

Наследственная врожденная атрофия мозжечка является предметом дискуссии, атрофия или аплазия (дисгенезия) мозжечка характеризует данную группу заболеваний.   
Термин "врожденная атрофия мозжечка", применяемый большинством авторов, использыется и в данном тексте.

**Критерии диагноза**

1. Начальные симптомы мозжечковой дегенерации и дисфункции проявляются на первом году жизни
2. Отмечается мозжечковая атаксия, интенционный тремор и тремор головы, дрожание туловища
3. Выявляются признаки атрофии червя мозжечка и расширение верхней мозжечковой цистерны при проведении КТ и МРТ обследования, менее выражена атрофия полушарий мозжечка, четвертый желудочек обычно не изменен
4. Течение заболевания медленно прогрессирующее, длительностью 10-12 лет и более с дальнейшей стабилизацией процесса
5. Дополнительная симптоматика при врожденных атрофиях мозжечка очень вариабельна.
6. Часто встречается задержка психического развития, дизартрия, глазодвигательные и зрачковые нарушения, глухота, гидроцефалия, пирамидная недостаточность и задержка роста

**Церебеллооливарная атрофия Холмса**

Редкая форма наследственных атаксий, наследующаяся по аутосомно-доминантному типу, ген которой расположен в 11 хромосоме.

**Критерии диагноза**

1. Дебют в возрасте 40-50 лет
2. Аутосомно-доминантный тип наследования
3. Мозжечковая атаксия преимущественно в ногах и длительным отсутствием в руках, дизартрия
4. Медленное прогрессирование заболевания
5. Признаки изолированной атрофии червя мозжечка и поверхности его полушарий, расширение цистерн мостомозжечкового угла при слабом расширении четвертого желудочка и отсутствии изменений ствола мозга при проведении КТ и МРТ

**Болезнь Галлервордена-Шпатца**

Наследственная паллидарная дегенерация.   
Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

**Клиническая картина заболевания**

Манифестация в 5-15 лет жизни.   
Начальные проявления болезни характеризуются изменением походки, связанным с повышением тонуса в ногах и эквиноварусной деформацией стоп.   
Нарушение мышечного тонуса могут прогрессировать вплоть до генерализованной мышечной ригидности с образованием тяжелых контрактур.   
Ранним признаком заболевания считается появление мышечной дистонии с формированием различных патологических поз (дистонические расстройства имеют тенденцию к генерализации).   
Отмечаются признаки поражения пирамидной системы, наиболее выраженные в ногах.   
Важнейшим признаком болезни Галлервордена-Шпатца является прогрессирующая деменция, при которой на ранних стадиях заболевания выявляются выраженные изменения психических функций.   
Течение заболевания неуклонно прогрессирующее с длительностью примерно 8-20 лет.

**Критерии диагноза**

1. Аутосомно-рецессивный тип наследования
2. Дебют заболевания в детском или юношеском возрасте
3. Нарушения пирамидного и экстрапирамидного аппарата
4. Прогрессирующая деменция
5. Накопление железосодержащего пигмента в области бледного шара, черной субстанции и красных ядер
6. Четкие изменения при проведении МРТ-обследования (в режиме Т2 отмечается зона резкого снижения интенсивности сигнала в области бледного шара и черной субстанции и зона повышенного сигнала в центральной или переднемедиальной части бледного шара - "глаз тигра")
7. Медленно прогрессирующее течение

**Болезнь Мачадо-Джозефа**

Новая форма наследственных атаксий, являющаяся в настоящее время одной из самых частых форм наследственных атаксий.   
Обладает аутосомно-доминантным типом наследования с высокой степенью пенетрантности гена.   
Ген болезни находится в локусе 14q24.3-q32 четырнадцатой хромосомы.

**Основные симптомы заболевания**

Мозжечковая атаксия   
Пирамидная недостаточность   
Периферические амиотрофии   
Экстрапирамидные нарушения (мышечная дистония и явления паркинсонизма)

***Фенотипические проявления заболевания***  
**Первый тип**  
Преобладание экстрапирамидных нарушений и пирамидной недостаточности  
**Второй тип**  
Сочетание мозжечковой атаксии, пирамидных и экстрапирамидных нарушений  
**Третий тип**  
Мозжечковые нарушения в сочетании с периферической амиотрофией  
**Четвертый тип**  
Синдром паркинсонизма в сочетании с легкой мозжечковой атаксией, дистальной моторно-сенсорной невропатией и амиотрофиями.

**Малые симптомы заболевания**

Прогрессирующая наружная офтальмоплегия   
Подергивания мышц лица и языка при целенаправленных движениях (крупные фасцикуляции)   
Симптом "выпученных глаз" - широко раскрытые глазные щели с неподвижными, фиксированными глазными яблоками (из-за офтальмоплегии и ретракции верхнего века.

**Критерии диагноза**

1. Дебют болезни в возрасте 20-60 лет
2. Сочетание мозжечковой атаксии с экстрапирамидными и пирамидными нарушениями, симптомами амиотрофий и явлениями моторно-сенсорной невропатии
3. Малые критерии болезни   
   **Прогрессирующая наружная офтальмоплегия**   
   **Широко раскрытые глазные щели с фиксированными глазными яблоками**   
   **Крупные фасцикуляции мышц лица и языка**
4. При проведении КТ и МРТ обследований выявляется расширение четвертого желудочка при относительной сохранности мозжечка (коры полушарий и червя) и варолиева моста
5. Прогрессирующее течение болезни с продолжительностью 20 лет и более
6. При проведении прямой ДНК диагностики выявляется экспансия тринуклеотидных
7. CAG-повторов в локусе 14q24.3-q32

**Наследственная спастическая атаксия**

Преимущественно спинальная форма наследственных атаксий, характеризующаяся сочетанием симптомов спиноцеребеллярной атаксии и признаков поражения пирамидного пути в виде мышечной спастичности.   
Данный тип атаксий является генетически гетерогенным.   
Выделяют аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и Х-сцепленный типы наследований.

**Критерии диагноза**

1. Дебют заболевания в возрасте 30-50 лет при аутосомно-доминантном типе наследования, первые годы жизни при аутосомно-рецессивном типе наследования и Х-сцепленном типе наследования
2. Комбинация мозжечковой атаксии, пирамидной спастичности в ногах при отсутствии парезов
3. Непостоянные симптомы в виде дизартрии, атрофии зрительных нервов, дегенерации сетчатки, глазодвигательных расстройств
4. Атрофические изменения спинного мозга при проведении МРТ обследования
5. Неуклонно прогрессирующее течение болезни с широко варьирующимся темпом прогрессирования

**Изолированная наследственная спастическая параплегия**

Изолированная наследственная спастическая параплегия может наследоваться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и Х-сцепленному типам наследования.

Заболевание начинается в любом возрасте.   
Типичными первичными проявлениями болезни являются скованность при ходьбе, стягивающие судороги в мышцах ног, быстрая утомляемость при ходьбе и беге.   
Иногда отмечается некоторая задержка моторного развития с поздним началом ходьбы у детей.   
По мере прогрессирования заболевания походка больного приобретает типичный спастический характер и сама ходьба требует от больного значительных усилий.   
При длительном течении процесса развиваются контрактуры и деформации стоп, выявляется резко выраженный поясничный лордоз.   
Характерной особенностью изолированной наследственной спастической параплегии является заметное преобладание повышенного мышечного тонуса над снижением силы мышц.

**Критерии диагноза**

1. Дебют заболевания в любом возрасте
2. Спастический нижний парапарез с преобладанием спастических изменений над снижением силы мышц
3. Атрофические изменения на всем протяжении спинного мозга при проведении МРТ
4. Медленно прогрессирующее течение без ремиссий

**Наследственная спастическая параплегия "плюс"**

Под этим названием понимают группу очень редких наследственных дегенеративных синдромов неустановленной этиологии, при которых спастическая параплегия сочетается с неврологическими и не неврологическими нарушениями.

**Наследственная спастическая параплегия с амиотрофиями**

Заболевание может дебютировать в любом возрасте.   
Характерной особенностью данной формы заболевания является сочетание спастической параплегии с атрофиями мышц, выявляющимися у всех больных.

**Синдром Troyer**

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, начинается в раннем детстве с задержки моторного и речевого развития.   
В клинической картине отмечается прогрессирующий спастический парапарез, дистальные амиотрофии, дизартрия и псевдобульбарный синдром.   
При проведении ЭНМГ обследования определяется умеренное снижение скорости проведения импульса по двигательным нервам и исчезновения потенциала действия чувствительных нервов.

**Наследственная спастическая параплегия с задержкой психического развития**

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, проявляется в раннем возрасте в виде задержки психомоторного развития в сочетании с нижним спастическим парапарезом.   
У детей с данным синдромом могут отмечаться микроцефалия, легкие атрофии дистальных групп мышц, дизартрия.

**Синдром Sjogren-Larsson**

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.   
Клиническая картина заболевания складывается из сочетания нижней спастической параплегии с непрогрессирующим характером течения процесса, тяжелых психических дефектов и врожденных изменений кожи в виде различных форм ихтиоза.

**Наследственная спастическая параплегия с нарушением зрения**

В большинстве случаев заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и проявляется зрительными нарушениями, обусловленными пигментной дегенерацией сетчатки или атрофией зрительных нервов в сочетании с нижней спастической параплегией и, часто, различной неврологической симптоматикой.

**Наследственная спастическая параплегия с сенсорной невропатией**

Тип наследования этой группы заболеваний может быть как аутосомно-доминантным, так и аутосомно-рецессивным.   
Заболевание характеризуется сочетанием нижней спастической параплегии с прогрессирующей сенсорной невропатией (преимущественно в ногах) с тяжелыми трофическими нарушениями конечностей.   
При проведении ЭНМГ обследования выявляется отсутствие потенциала действия чувствительных нервов при сохранности скорости проведения по двигательным нервам.

**Редкие формы наследственных спиноцеребеллярных дегенераций**

**Спиноцеребеллярная атаксия с дефицитом витамина Е**

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и обнаруживает значительное сходство с болезнью Фридрейха.   
Болезнь манифестирует в первые 15 лет жизни.   
Постепенно нарастает мозжечково-заднестолбовая атаксия, арефлексия, дизартрия, появляются нарушения глубокой чувствительности.   
Важным отличием данного заболевания от болезни Фридрейха является отсутствие кардиомиопатии и скелетных деформаций.   
Отмечается резкое снижение содержания в крови витамина Е

**Синдром Маринеску-Шегрена**

Заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования.   
Заболевание начинается в возрасте до 10 лет.   
Для данного заболевания характерно наличие триады

* Катаракта
* Мозжечковая атаксия
* Умственная отсталость

Раннее развитие катаракты является основным опорным пунктом в постановки диагноза.   
Нарушение координации движений у пациентов появляется на фоне общей задержки моторного развития и умеренного нарушения умственного развития.   
При КТ и МРТ обследованиях обнаруживают атрофию коры полушарий и червя мозжечка с тотальной гибелью клеток Пуркинье, дегенерацией пирамидного тракта, нижних олив и прочих ядер ствола мозга. Дегенеративные изменения могут обнаруживаться так же и в коре больших полушарий головного мозга.

**Миоклоническая мозжечковая диссинергия Ханта**

Тип наследования заболевания аутосомно-доминантный или аутосомно-рецессивный с неполной степенью пенетрантности гена.   
Начало болезни соответствует возрасту 7-21 года.   
Клиническая картина заболевания характеризуется сочетанием мозжечковой атаксии (преимущественно динамической), миоклонических гиперкинезов и генерализованных эпилептических приступов.   
Заболевание неуклонно прогрессирует.   
При КТ и МРТ обследованиях обнаруживают атрофию эфферентной системы мозжечка (зубчатого ядра и верхних олив).

**Принципы лечения пациентов с наследственными атаксиями**

На данном этапе развития современной медицины эффективные патогенетические методы лечения наследственных атаксий не разработаны.   
Многочисленные попытки применения различных препаратов в лечении этой группы заболеваний до сих пор не оправдали возложенные на них ожидания.   
В настоящее время применяют комплексное лечения наследственных атаксий, в схему которого входит применение общеукрепляющей и витаминотерапии, антиоксидантной и ноотропной терапии, а так же симптоматическое лечение.   
Применяют физиотерапевтические методы лечения, лечебную физкультуру.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [Главная страница](http://www.neuro.net.ru/educ) | | |
| ПАНТОГАМ® (PANTOGAM) | | |
| [hopantenic acid](http://academpharm.by/base/vidal_2007/act_1274.htm) | | |
| *Представительство:* [ПИК-ФАРМА ООО](http://academpharm.by/base/vidal_2007/inf_166.htm) | http://academpharm.by/base/vidal_2007/images/photoap.gif | *Владелец регистрационного удостоверения:* [ПИК-ФАРМА, ООО](http://academpharm.by/base/vidal_2007/fir_420.htm) *произведено* [МИР-ФАРМ, ЗАО](http://academpharm.by/base/vidal_2007/fir_442.htm) | |
| *код ATX:* N06BX | | | |
| **Форма выпуска, состав и упаковка**  ***Таблетки*** белого цвета, плоскоцилиндрические, с фаской и риской.   |  |  | | --- | --- | |  | **1 таб.** | | пантогам (кальциевая соль гопантеновой кислоты) | 250 мг |   *Вспомогательные вещества:* метилцеллюлоза, магния карбонат, кальция стеарат, тальк.  10 шт. - упаковки ячейковые контурные (3) - пачки картонные. 10 шт. - упаковки ячейковые контурные (5) - пачки картонные. 10 шт. - упаковки ячейковые контурные (6) - пачки картонные.  **Клинико-фармакологическая группа:** Ноотропный препарат  **Регистрационные №№:**   таб. 250 мг: 30, 50 или 60 шт. - ЛС-000339, 26.05.05 | | | |
| **Фармакологическое действие**  Ноотропный препарат. Спектр действия Пантогама связан с наличием в его структуре гамма-аминобутировой кислоты (GABA). Механизм действия обусловлен прямым влиянием Пантогама на GABAB-рецептор-канальный комплекс.  Препарат повышает устойчивость мозга к гипоксии и воздействию токсических веществ, стимулирует анаболические процессы в нейронах, обладает противосудорожным действием, уменьшает моторную возбудимость. Пантогам сочетает умеренное седативное действие с мягким стимулирующим эффектом. Повышает умственную и физическую работоспособность. Способствует нормализации метаболизма GABA при хронической алкогольной интоксикации и последующей отмене этанола. Способен ингибировать реакции ацетилирования, участвующие в механизмах инактивации новокаина и сульфаниламидов, благодаря чему достигается пролонгирование действия последних.  Вызывает торможение патологически повышенного пузырного рефлекса и тонуса детрузора.  **Фармакокинетика**  *Всасывание*  Пантогам быстро абсорбируется из ЖКТ.  *Распределение и метаболизм*  Наибольшие концентрации создаются в печени, почках, в стенке желудка, в коже. Проникает через ГЭБ. Не метаболизируется.  *Выведение*  Выводится в неизмененном виде в течение 48 ч. 67.5% принятой дозы выводится почками, 28.5% - с калом.  **Показания**  — когнитивные нарушения при органических поражениях головного мозга (в т.ч. последствия нейроинфекций и черепно-мозговых травм) и невротических расстройствах;  — шизофрения с органической церебральной недостаточностью;  — цереброваскулярная недостаточность, вызванная атеросклеротическими изменениями сосудов головного мозга;  — экстрапирамидные гиперкинезы при наследственных заболеваниях нервной системы (в т.ч. миоклоническая эпилепсия, хорея Гентингтона, гепатоцеребральная дистрофия, болезнь Паркинсона);  — лечение и профилактика экстрапирамидного синдрома (гиперкинетического и акинетического), вызванного приемом нейролептиков;  — эпилепсия с замедлением психических процессов (в комбинации с противосудорожными средствами);  — психоэмоциональные перегрузки, снижение умственной и физической работоспособности (для повышения концентрации внимания и запоминания);  — нейрогенные расстройства мочеиспускания (поллакиурия, императивные позывы, императивное недержание мочи, энурез);  — детям с первых дней жизни при перинатальной энцефалопатии, умственной отсталости различной степени, при задержках развития (психического, речевого, моторного или их сочетания), с различными формами детского церебрального паралича, при гиперкинетических расстройствах (синдроме гиперактивности с дефицитом внимания), неврозоподобных состояниях (при заикании, преимущественно клонической форме, тиках). Препарат применяют у детей старше 3 лет; в более раннем возрасте рекомендуют прием препарата в виде сиропа.  **Режим дозирования**  Пантогам принимают внутрь через 15-30 мин после еды.  Для **взрослых** разовая доза составляет 0.25-1 г, суточная - 1.5-3 г.  Для **детей** разовая доза составляет 0.25-0.5 г, суточная - 0.75-3 г.  Курс лечения 1-4 мес, иногда до 6 мес. Через 3-6 мес можно провести повторный курс лечения.  При *эпилепсии (в комбинации с противосудорожными средствами)* препарат назначают в дозе от 0.75 г до 1 г в сутки. Курс лечения - до 1 года и более.  При *экстрапирамидном нейролептическом синдроме (в комбинации с проводимой терапией)* доза составляет до 3 г/сут. Лечение проводится в течение нескольких месяцев.  При *экстрапирамидных гиперкинезах у пациентов с наследственными заболеваниями нервной системы (в комбинации с проводимой терапией)* назначают от 0.5 г до 3 г в сутки. Курс лечения - до 4 месяцев и более.  При *последствиях нейроинфекций и черепно-мозговых травм* - по 0.25 г 3-4 раза/сут.  Для *восстановления работоспособности при повышенных нагрузках и астенических состояниях* Пантогам назначают по 0.25 г 3 раза/сут.  Для *лечения экстрапирамидного синдрома, вызванного приемом нейролептиков*, **взрослым** - по 0.5-1 г 3 раза/сут, **детям** - по 0.25-0.5 г 3-4 раза/сут. Курс лечения - 1-3 месяца.  При *тиках* **детям** - по 0.25-0.5 г 3-6 раза/сут в течение 1-4 месяцев, **взрослым** - по 1.5-3 г/сут в течение 1-5 месяцев.  При *нарушениях мочеиспускания* **взрослым** препарат назначают в дозе 0.5-1 г 2-3 раза/сут. **Детям** - по 0.25-0.5 г, суточная доза составляет 0.025-0.05 г/кг. Курс лечения - 1-3 месяца.  **Детям** с различной патологией нервной системы в зависимости от возраста препарат рекомендуются в дозе 1-3 г. Тактика назначения препарата состоит в постепенном наращивании дозы в течение 7-12 дней, прием в максимальной дозе на протяжении 15-40 дней и постепенное снижение дозы в течение 7-12 дней до полной отмены Пантогама. Перерыв между курсовыми приемами Пантогама составляет 1-3 мес (как и для любого другого ноотропного средства).  С учетом ноотропного действия препарата его прием проводится в утренние и дневные часы.  **Побочное действие**  *Аллергические реакции:* возможны ринит, конъюнктивит, кожные высыпания (может потребоваться отмена препарата или снижение дозы).  *Прочие:* возможны нарушения сна или сонливость, шум в ушах (данные симптомы обычно кратковременны и не требуют отмены препарата).  **Противопоказания**  — острые тяжелые заболевания почек;  — беременность;  — лактация;  — повышенная чувствительность к препарату.  **Беременность и лактация**  Препарат противопоказан к применению при беременности и в период лактации (грудного вскармливания).  **Особые указания**  При развитии аллергических реакций следует отменить препарат.  При длительном лечении не рекомендуется одновременное назначение Пантогама с другими ноотропными препаратами и средствами, стимулирующими ЦНС.  **Передозировка**  *Симптомы:* усиление описанных побочных эффектов.  *Лечение:* активированный уголь, промывание желудка; при необходимости проводят симптоматическую терапию.  **Лекарственное взаимодействие**  Пантогам пролонгирует действие барбитуратов, усиливает эффекты противосудорожных средств.  При совместном применении Пантогам предотвращает побочные явления фенобарбитала, карбамазепина, нейролептиков.  Эффект Пантогама усиливается при одновременном применении с глицином, ксидифоном.  Пантогам потенцирует действие местных анестетиков (новокаина).  **Условия и сроки хранения**  Препарат следует хранить в сухом, защищенном от света и недоступном для детей месте при температуре не выше 25°C. Срок годности - 3 года.  *Условия отпуска из аптек*  Препарат отпускается по рецепту. | | | |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| |  | | --- | | [**HALOPERIDOL (ГАЛОПЕРИДОЛ)**](http://academpharm.by/base/vidal_2007/lact_485.htm) | | [Rec.INN](http://academpharm.by/base/vidal_2007/gnp.htm) | | **Фармакологическое действие**  Антипсихотическое средство (нейролептик), производное бутирофенона. Оказывает выраженное антипсихотическое действие, обусловленное блокадой деполяризации или уменьшением степени возбуждения допаминовых нейронов (снижение высвобождения) и блокадой постсинаптических допаминовых D2-рецепторов в мезолимбических и мезокортикальных структурах головного мозга.  Оказывает умеренное седативное действие, обусловленное блокадой α-адренорецепторов ретикулярной формации ствола головного мозга; выраженное противорвотное действие, обусловленное блокадой допаминовых D2-рецепторов триггерной зоны рвотного центра; гипотермическое действие и галакторея, обусловленная блокадой допаминовых рецепторов гипоталамуса.  Длительный прием сопровождается изменением эндокринного статуса, в передней доле гипофиза повышается продукция пролактина и снижается продукция гонадотропных гормонов.  Блокада допаминовых рецепторов в допаминовых путях черно-полосатой субстанции способствует развитию экстрапирамидных двигательных реакций; блокада допаминовых рецепторов в тубероинфундибулярной системе вызывает уменьшение высвобождения СТГ.  Практически не оказывает холиноблокирующего действия.  Устраняет стойкие изменения личности, бред, галлюцинации, мании, усиливает интерес к окружающему. Эффективен у пациентов, резистентных к другим нейролептикам. Оказывает некоторое активирующее действие. У гиперактивных детей устраняет избыточную двигательную активность, поведенческие расстройства (импульсивность, затрудненную концентрацию внимания, агрессивность).  В отличие от галоперидола галоперидола деканоат характеризуется пролонгированным действием.  **Фармакокинетика**  При приеме внутрь абсорбируется из ЖКТ на 60%. Cmax в плазме при приеме внутрь достигается через 3-6 ч, при в/м введении - через 10-20 мин, при в/м введении галоперидола деканоата - 3-9 дней. Подвергается эффекту "первого прохождения" через печень.  Связывание с белками составляет 92%. Vd при равновесной концентрации - 18 л/кг. Активно метаболизируется в печени при участии изоферментов CYP2D6, CYP3A3, CYP3A5, CYP3A7. Является ингибитором изофермента CYP2D6. Активных метаболитов нет.  Легко проникает через гистогематические барьеры, включая ГЭБ. Выделяется с грудным молоком  T1/2 при приеме внутрь - 24 ч, при в/м введении - 21 ч, при в/в введении - 14 ч. Галоперидола деканоат выводится в течение 3 нед.  Выводится почками - 40% и с желчью через кишечник - 15%.  **Показания**  Острые и хронические психотические расстройства (в т.ч. шизофрения, маниакально-депрессивный, эпилептический, алкогольный психозы), психомоторное возбуждение различного генеза, бред и галлюцинации различного генеза, хорея Гентингтона, олигофрения, ажитированная депрессия, расстройства поведения в пожилом и детском возрасте (в т.ч. гиперреактивность у детей и детский аутизм), психосоматические нарушения, болезнь Туретта, заикание, длительно сохраняющиеся и устойчивые к терапии рвота и икота, профилактика и лечение тошноты и рвоты при проведении химиотерапии.  **Режим дозирования**  При приеме внутрь для взрослых начальная доза - по 0.5-5 мг 2-3 раза/сут, для пациентов пожилого возраста - по 0.5-2 мг 2-3 раза/сут. Далее, в зависимости от реакции пациента на лечение, дозу постепенно увеличивают в большинстве случаев до 5-10 мг/сут. Высокие дозы (более 40 мг/сут) применяют в редких случаях, в течение короткого времени и при отсутствии сопутствующих заболеваний. Для детей - 25-75 мкг/кг/сут в 2-3 приема.  При в/м введении взрослым начальная разовая доза составляет 1-10 мг, интервал между повторными инъекциями - 1-8 ч; при применении депо-формы доза составляет 50-300 мг 1 раз в 4 нед.  Для в/в введения разовая доза - 0.5-50 мг, частота введения и доза при повторном введении зависят от показаний и клинической ситуации.  *Максимальные дозы:* при приеме внутрь для взрослых - 100 мг/сут; в/м - 100 мг/сут, при применении депо-формы - 300 мг/мес.  **Побочное действие**  *Со стороны ЦНС:* головная боль, бессонница, состояние беспокойства, чувство тревоги и страха, эйфория, возбуждение, сонливость (особенно в начале лечения), акатизия, депрессия или эйфория, летаргия, приступ эпилепсии, развитие парадоксальной реакции (обострение психоза, галлюцинации); при длительном лечении - экстрапирамидные расстройства (в т.ч. поздняя дискинезия, поздняя дистония и злокачественный нейролептический синдром).  *Со стороны сердечно-сосудистой системы:* при применении в высоких дозах - артериальная гипотензия, тахикардия, аритмия, изменения ЭКГ (увеличение интервала QT, признаки трепетания и мерцания желудочков).  *Со стороны пищеварительной системы:* при применении в высоких дозах - снижение аппетита, сухость во рту, гипосаливация, тошнота, рвота, запор или диарея, нарушения функции печени вплоть до развития желтухи.  *Со стороны системы кроветворения:* редко - легкая и временная лейкопения, лейкоцитоз, агранулоцитоз, незначительная эритропения и тенденция к моноцитозу.  *Со стороны эндокринной системы:* гинекомастия, боли в грудных железах, гиперпролактинемия, нарушения менструального цикла, снижение потенции, повышение либидо, приапизм.  *Со стороны обмена веществ:* гипер- и гипогликемия, гипонатриемия; повышенное потоотделение, периферические отеки, увеличение массы тела.  *Со стороны органа зрения:* нарушения остроты зрения, катаракта, ретинопатия, нарушения аккомодации.  *Аллергические реакции:* редко - кожная сыпь, бронхоспазм, ларингоспазм, гиперпирексия.  *Дерматологические реакции:* макуло-папулезные и акнеобразные изменения кожи; редко - фотосенсибилизация, алопеция.  *Эффекты, обусловленные холинергическим действием:* сухость во рту, гипосаливация, задержка мочи, запор.  **Противопоказания**  Заболевания ЦНС, сопровождающиеся симптомами экстрапирамидных расстройств, депрессия, истерия, кома различной этиологии; тяжелое токсическое угнетение ЦНС, вызванное лекарственными препаратами. Беременность, лактация. Детский возраст до 3 лет. Повышенная чувствительность к галоперидолу и другим производным бутирофенона.  **Беременность и лактация**  Галоперидол противопоказан при беременности и в период лактации.  В *экспериментальных исследованиях* в ряде случаев обнаружено тератогенное и фетотоксическое действие. Галоперидол выделяется с грудным молоком. Показано, что концентрации галоперидола в грудном молоке достаточны для того, чтобы вызвать седативный эффект и нарушение двигательных функций у грудного ребенка.  **Особые указания**  Не рекомендуется парентеральное применение у детей.  С осторожностью применяют при сердечно-сосудистых заболеваниях с явлениями декомпенсации, нарушениях проводимости миокарда, увеличении интервала QT или риске увеличения интервала QT (в т.ч. гипокалиемия, одновременное применение с препаратами, которые могут увеличивать интервал QT); при эпилепсии; закрытоугольной глаукоме; печеночной и/или почечной недостаточности; при тиреотоксикозе; легочно-сердечной и дыхательной недостаточности (в т.ч. при ХОБЛ и острых инфекционных заболеваниях); при гиперплазии предстательной железы с задержкой мочи; при хроническом алкоголизме; одновременно с антикоагулянтами.  В случае развития поздней дискинезии необходимо постепенно снизить дозу галоперидола и назначить другой препарат.  Имеются сообщения о возможности появления на фоне терапии галоперидолом симптомов несахарного диабета, обострения глаукомы, тенденции (при длительном лечении) к развитию лимфомоноцитоза.  Пациентам пожилого возраста обычно требуется меньшая начальная доза и более постепенный подбор дозы. Для этого контингента больных характерна большая вероятность развития экстрапирамидных нарушений. Для выявления ранних признаков поздней дискинезии рекомендуется тщательное наблюдение за пациентом.  На фоне лечения нейролептиками развитие злокачественного нейролептического синдрома возможно в любое время, но наиболее часто он возникает вскоре после начала терапии или после перевода пациента с одного нейролептического средства на другое, во время комбинированного лечения с другим психотропным препаратом или после увеличения дозы.  В период лечения не допускать употребления алкоголя.  *Влияние на способность к вождению автотранспорта и управлению механизмами*  В период применения галоперидола следует воздерживаться от занятий потенциально опасными видами деятельности, требующими повышенного внимания и высокой скорости психомоторных реакций.  **Лекарственное взаимодействие**  При одновременном применении с лекарственными средствами, оказывающими угнетающее влияние на ЦНС, с этанолом возможно усиление депрессии ЦНС, угнетения дыхания и гипотензивного действия.  При одновременном применении препаратов, вызывающих экстрапирамидные реакции, возможно повышение частоты и тяжести экстрапирамидных эффектов.  При одновременном применении лекарственных средств, обладающих антихолинергической активностью, возможно усиление антихолинергических эффектов.  При одновременном применении с противосудорожными средствами возможно изменение вида и/или частоты эпилептиформных припадков, а также снижение концентрации галоперидола в плазме крови; с трициклическими антидепрессантами (в т.ч. с дезипрамином) - уменьшается метаболизм трициклических антидепрессантов, повышается риск развития судорог.  При одновременном применении галоперидол потенцирует действие антигипертензивных средств.  При одновременном применении с бета-адреноблокаторами (в т.ч. с пропранололом) возможна выраженная артериальная гипотензия. При одновременном применении галоперидола и пропранолола описан случай тяжелой артериальной гипотензии и остановки сердца.  При одновременном применении наблюдается уменьшение эффекта непрямых антикоагулянтов.  При одновременном применении с солями лития возможно развитие более выраженных экстрапирамидных симптомов в связи с усилением блокады допаминовых рецепторов, а при применении в высоких дозах возможна необратимая интоксикация и тяжелая энцефалопатия.  При одновременном применении с венлафаксином возможно повышение концентрации галоперидола в плазме крови; с гуанетидином - возможно уменьшение гипотензивного действия гуанетидина; с изониазидом - имеются сообщения о повышении концентрации изониазида в плазме крови; с имипенемом - имеются сообщения о транзиторной артериальной гипертензии.  При одновременном применении с индометацином возможны сонливость, спутанность сознания.  При одновременном применении с карбамазепином, который является индуктором микросомальных ферментов печени, возможно повышение скорости метаболизма галоперидола. Галоперидол может повышать концентрацию карбамазепина в плазме крови. Возможно проявление симптомов нейротоксичности.  При одновременном применении возможно снижение терапевтического действия леводопы, перголида вследствие блокады галоперидолом допаминовых рецепторов.  При одновременном применении с метилдопой возможны седативное действие, депрессия, деменция, спутанность сознания, головокружение; с морфином - возможно развитие миоклонуса; с рифампицином, фенитоином, фенобарбиталом - возможно уменьшение концентрации галоперидола в плазме крови.  При одновременном применении с флувоксамином имеются ограниченные сообщения о возможном повышении концентрации галоперидола в плазме крови, что сопровождается токсическим действием.  При одновременном применении с флуоксетином возможно развитие экстрапирамидных симптомов и дистонии; с хинидином - повышение концентрации галоперидола в плазме крови; с цизапридом - удлинение интервала QT на ЭКГ.  При одновременном применении с эпинефрином возможно "извращение" прессорного действия эпинефрина, и в результате этого - развитие тяжелой артериальной гипотензии и тахикардии. | | http://academpharm.by/base/vidal_2007/images/spacer.gif |
|  | Представленная информация предназначена для врачей и работников здравоохранения. Издательство не несет ответственности за возможные отрицательные последствия, возникшие в результате неправильного использования представленной информации Copyright © Справочник Видаль «Лекарственные препараты в России», Москва, Россия |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| [www.rmj.ru](http://www.rmj.ru/) - Независимое издание для практикующих врачей | |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | Главная | | | [Подписка](http://www.rmj.ru/subscription.htm) | | | [Контакты](http://www.rmj.ru/contacts.htm) | | | [Форум](http://www.rmj.ru/forum.htm) | | | [Карта номеров](http://www.rmj.ru/numbersmap.htm) | | | [Карта сайта](http://www.rmj.ru/sitemap.htm) | |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| [Независимое издание для практикующих врачей](http://www.rmj.ru/) | Независимое издание для практикующих врачей | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Начало формы  http://www.rmj.ru/image/0.gif | | | | Поиск: |  |  | | [Расширенный поиск](http://www.rmj.ru/moresearch.htm)  Конец формы | | | |

http://www.rmj.ru/image/0.gif

http://www.rmj.ru/image/0.gif

http://www.rmj.ru/image/0.gif

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| |  |  |  | | --- | --- | --- | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Текущий номер](http://www.rmj.ru/current.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Номера 2009 года](http://www.rmj.ru/last2009.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Архив журналов по годам](http://www.rmj.ru/numbers.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Анонс новых номеров](http://www.rmj.ru/last.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str-a.gif | [Каталог статей](http://www.rmj.ru/articles.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Подписка](http://www.rmj.ru/subscription.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Условия публикации](http://www.rmj.ru/rules.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Контакты](http://www.rmj.ru/contacts.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/0.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Выставки](http://www.rmj.ru/exhibitions.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Полезная информация](http://www.rmj.ru/info.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/0.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Опросы](http://www.rmj.ru/votes.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Форум](http://www.rmj.ru/forum.htm) | | | http://www.rmj.ru/image/m-deliver.gif | | |  |  | | --- | --- | | http://www.rmj.ru/image/m-str.gif | [Банерная система](http://www.rmj.ru/banners.htm) | |   http://www.rmj.ru/image/0.gif  [http://www.rmj.ru/data/banners/Image/ban234x120.gif](http://www.rmj.ru/banner-click_30.htm)  [Боль. Информационный портал](http://www.rmj.ru/banner-click_34.htm)  [Подключись бесплатно к MedAsk.RU](http://www.rmj.ru/banner-click_28.htm) | http://www.rmj.ru/image/0.gif | ЭКСТРАПИРАМИДНЫЕ ГИПЕРКИНЕЗЫ: СИНДРОМЫ, НОЗОЛОГИЧЕСКИЕ ФОРМЫ, НАПРАВЛЕНИЯ ФАРМАКОТЕРАПИИ **3**  Шток В.Н.  Приведены клиническая классификация и краткое описание клинических проявлений разных **форм** **экстрапирамидных** **гиперкинезов**: тремора, торзионной дистонии и локальных **форм** дистонии, в том числе пароксизмальных (дискинезии), хореического **гиперкинеза**, разных **форм** тиков и миоклонии и **гиперкинезов**, появляющихся в результате побочного действия лекарств. Подчеркивается, что **экстрапирамидные** **гиперкинезы** могут быть проявлением как собственно неврологических заболеваний (нозологическая **форма**), так и поражения **экстрапирамидной** нервной системы при других заболеваниях, а также побочного действия лекарств. Описаны основные подходы к выбору **фармакотерапии** разных **форм** **экстрапирамидных** **гиперкинезов**.  The paper presents a classification and brief account of clinical manifestations of different extrapyramidal hyperkinesias: tremor, torsion dystonia, including paroxysmal (dyskinesia), choreic hyperkyneses, various tics, and hyperkinesias caused by the adverse effects of drugs. Emphasis is laid on the fact that extrapyramidal hyperkinesias may be displayed both by neurological diseases proper (a nosological entity) and lesions of the extrapyramidal nervous system in other diseases, as well as by the side effects of drugs. Main approaches to choosing a pharmacotherapy for different types of extrapyramidal hyperkineses are described.  *Проф. В.Н. Шток  Зав. кафедрой неврологии Российской медицинской академии последипломного образования, руководитель Центра* ***экстрапирамидных*** *заболеваний нервной системы Минздрава. Москва*  *Prof. V.N.Shtok, Head, Department of Neurology, Russian Medical Academy of Postgraduate Training; Head, Center of Extrapyramidal Diseases of the Nervous System, Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow*  **Э**кстрапирамидная система включает базальные ядра, мозжечок, некоторые отделы моторной коры, зрительный бугор, ряд ядерных образований ствола (красные, ретикулярные и черную субстанцию), а также сегментарный моторный аппарат спинного мозга. Блольшая часть эфферентных импульсов экстрапирамидной системы направляется через зрительный бугор (главную релейно-распределительную "станцию") к моторной коре и далее в составе кортико-спинального тракта к мотонейронам спинного мозга (см. рисунок). Меньшая часть эфферентных импульсов достигает спинальных мотонейронов в составе текто-, ретикуло-, рубро-, вестибуло- и оливоспинального трактов (см. рисунок). Функция экстрапирамидной системы с ее мультинейрональной петлевой структурой обеспечивается балансом дофаминергической, ацетилхолинергической и ГАМКергической нейротрансмиттерных систем. Нарушение баланса в нейротрансмиттерных системах при поражении базальных ганглиев наследственными, врожденными или приобретенными заболеваниями проявляется, в частности, экстрапирамидными гиперкинезами. Поэтому **фармакотерапия** гиперкинезов имеет целью восстановление нарушенного дисбаланса нейротрансмиттерной регуляции.  http://www.rmj.ru/data/articles/Image/t6/n8/mal493.gif    Рисунок. Схема нейрональных связей базальных узлов и двигательных путей к спинальным мотонейронам (по W. Tatton и соавт., 1983).    *VA, VL, CM – ядра зрительного бугра; Pi и Pe – внутренний и наружный членники бледного шара; Sth – субталамическое ядро; SNR – ретикулярная часть черной субстанции; SNс – компактная часть черной субстанции; SC – ядра бугорков верхнего двухолмия; TPC – педункулопонтинное ядро; Hab – ядро уздечки; Ret – ядра ретикулярной формации; SMA – сенсомоторная область коры.    1 – афферентные пути к базальным ядрам; 2 – эфферентные пути от базальных ядер; 3 – нейронные связи между базальными ядрами; 4 – нисходящие тракты к спинальным мотонейронам.*    Экстрапирамидные гиперкинезы проявляются в разных клинических формах: тремор, разные варианты дистонии и миоклонии.  **Тремор (дрожательный гиперкинез)**  *Тремор представляет собой ритмическое, регулярное, осциллирующее дрожание головы, туловища, конечностей или их частей.*Физиологический тремор бывает у здорового человека под влиянием эмоций или физической нагрузки. Варианты патологического тремора включают: тремор покоя – представлен в дистальных отделах конечностей в покое, обычно уменьшается при произвольных движениях; постуральный и статодинамический тремор, наиболее выраженный, когда соответственно туловище или конечности принимают и поддерживают определенное положение в пространстве; интенционный тремор, появляющийся в конечности при осуществлении движения в определенном **направлении** и усиливающийся при приближении к цели; тремор "взмаха крыльев" – большое по амплитуде дрожание, преимущественно выраженное в проксимальной мускулатуре конечностей.  **Эссенциальный тремор  (идиопатическое наследственное дрожание)**Передается по аутосомно-доминантному типу, часто встречается в семьях долгожителей. Заболевание может начаться в 20 – 30 лет. Тремор характеризуется дрожанием при удерживании позы или предметов, т. е. носит статодинамический характер. В покое проявляется кивательными ("да-да"), отрицательными ("нет-нет") движениями головы. Усиливается при волнении и физическом напряжении, при приеме симпатомиметических ионизирующих средств (кофе, табак), иногда уменьшается при действии алкоголя. Заболевание прогрессирует медленно, может наблюдаться продолжительная стабилизация выраженности дрожания или даже уменьшение дрожания на некоторый период. При длительном течении могут присоединиться интенционное дрожание и другие экстрапирамидные симптомы.    Для лечения применяют средства, снижающие симпатическую активацию: агонисты альфа-пресинаптических рецепторов – клонидин, бета-блокаторы – пропранолол, а также противоэпилептические средства – примидон, фенобарбитал.    **Тремор покоя** считается характерным симптомом **болезни Паркинсона** (идиопатический паркинсонизм) и в этом случае купируется приемом противопаркинсонических средств: холинолитиков (например, тригексифенидил), амантадин, ДОФА-содержащих средств (леводопа, леводопа + карбидопа, леводопа + бенсеразид), ингибиторов моноаминоксидазы В (селегилин и др.), ингибиторов катехол-о-метилтрансферазы (толкапон, энтакапон), а также агонистов дофаминовых рецепторов (перибедил, бромокриптин). Любое противопаркинсоническое средство может быть применено в качестве начальной монотерапии, которая при прогрессировании заболевания обычно сменяется той или иной комбинацией этих средств.    При **вторичном паркинсонизме** (сосудистый токсический, постэнцефалитический, посттравматический) тремор покоя может отсутствовать, быть выраженным в незначительной степени или сочетаться со статокинетическим или интенционным тремором. Особенно часто разные варианты тремора наблюдают у больных с разными наследственными и дегенеративными заболеваниями нервной системы, например, при оливопонтоцеребеллярной атрофии, хорее Гентингтона, гепатоцеребральной дистрофии (болезнь Вильсона – Коновалова). При этом отмечают и другие симптомы поражения экстрапирамидной системы, а также пирамидные и мозжечковые симптомы. В этих случаях противопаркинсонические средства для коррекции тремора малоэффективны, рекомендуются препараты, которые применяют для лечения эссенциального тремора.  **Дистонии**  *Дистония – тип непроизвольного насильственного движения, обусловленного медленным сокращением мышц конечностей, туловища, шеи, лица.* Может быть дистальной, проксимальной, генерализованной, односторонней и фокальной. Поражение скорлупы, центромедианного ядра зрительного бугра, вызывает торсионную дистонию, спастическую кривошею, спазмы мускулатуры лица. При поражении стриатум наблюдаются атетоз и тонические формы дистоний. Нарушение взаимодействия хвостатого ядра, скорлупы и моторной коры вызывает хорею и тики; поражение субталамического ядра и его связей с внутренним членником бледного шара – баллизм; нарушение взаимодействия в стволово-мозжечковом "треугольнике" (зубчатые ядра мозжечка – красные ядра – оливы продолговатого мозга) – миоклонии.    **Торсионная дистония (идиопатическая генерализованная дистония, деформирующая мышечная дистония)**    Передается по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу. Чаще начинается в период полового созревания, но возможно и более позднее начало. На первых этапах может проявляться локальной формой – блефароспазмом, или сегментарной формой – спастической кривошеей. В течении болезни могут быть спонтанные ремиссии. Выделяют два клинических варианта: при **гиперкинетически-дистонической форме** повышение пластического тонуса непостоянно, усиливается при произвольных движениях, в положении стоя и при ходьбе (особенно дистония мышц туловища – торсио); дистония уменьшается в положении лежа. При **ригидно-гипокинетической** **форме** повышение пластического тонуса, различное в отдельных мышечных группах, приводит к патологическим установкам позы (деформирующая дистония). Ко второй форме примыкает врожденная медленно прогрессирующая дистония, сочетающаяся с признаками паркинсонизма и выраженной флюктуацией симптомов в течение дня (синдром Segawa, юношеский дистонический паркинсонизм).    При ригидно-гипокинетической форме применяют ДОФА-содержащие препараты, которые особенно эффективны при юношеском дистоническом паркинсонизме. При гиперкинетически-дистонической форме можно рекомендовать такую последовательность назначения препаратов: 1) холинолитики (тригексифенидил); 2) баклофен; 3) карбамазепин; 4) клоназепам; 5) резерпин, истощающий запасы дофамина в пресинаптических депо; 6) нейролептики – блокаторы дофаминовых рецепторов (галоперидол); 7) комбинация из более эффективных перечисленных средств.    Симптоматическая (приобретенная) торсионная дистония обычно бывает проявлением детского церебрального паралича. **Фармакотерапевтические** подходы те же, что и при торсионной дистонии.  **Спастическая кривошея**     Представляет собой сегментарную (фокальную) форму дистонии. Выделяют тоническую, клоническую и клонико-тоническую формы, а в зависимости от **направления** поворота головы – переднюю, заднюю и боковую формы (антеро-, ретро- и латероколлис). При отсутствии на протяжении ряда лет генерализации дистонии, спастическую кривошею можно считать самостоятельной **нозологической** формой. Наблюдается выраженое влияние шейно-тонических рефлексов на степень клинических проявлений. Так, кривошея уменьшается или проходит в положении больного лежа, усиливается при вставании и ходьбе; характерно и значительное облегчение от корригирующих жестов – поддерживающая (или простого касания) головы рукой нередко в весьма вычурной позе. Тоническая форма может сопровождаться болями в шее и надплечье. Кривошея может быть результатом ирритации шейных корешков двигательных спинномозговых нервов патологически извитыми сосудами, арахноидальными спайками и т. п. (периферическая форма). Выявить эти патологические процессы можно с помощью компьютерной томографии, магнито-резонансной томографии, ангиографии и миелографии. При выборе индивидуально эффективной **фармакотерапии** последовательно назначают следующие препараты: 1) холинолитики; 2) баклофен; 3) карбамазепин; 4) клоназепам; 5) резерпин; 6) нейролептики – блокаторы дофаминовых рецепторов. Меньшее распространение получили стереотаксические операции на базальных ганглиях, периферическая денервация и введение ботулинического токсина в пораженные мышцы шеи (чаще – кивательную мышцу). При выявлении триггерного субстрата периферической спастической кривошеи прибегают к хирургическому удалению ирритативного фактора. Как самостоятельная форма описана редко встречающаяся болезненная атлантоосевая кривошея (синдром Гризеля), когда при врожденной слабости капсулы атлантоосевого сустава на фоне воспалительных процессов (тонзиллит, ОРЗ) наступает расслабление связачного аппарата сустава, появляются болезненность мышц шеи, ротационная установка головы. При рентгенографии определяют смещение в области атлантоосевого сустава. Лечение включает противовоспалительные препараты, ортопедические методы коррекции.  **Атетоз**     Представляет собой медленный дистонический гиперкинез, "ползущее" распространение которого в дистальных отделах конечностей придает непроизвольным движениям червеобразный, а в проксимальных – змееобразный характер. При вовлечении мышц конечностей, туловища и лица напоминает корчи. Как самостоятельная клиническая форма описана под названием "двойной атетоз", который наступает при поражении головного мозга в перинатальном периоде: инфекции, травма, гипоксия, кровоизлияние, интоксикация, при гемолитической желтухе из-за резус-несовместимости матери и плода.    Как симптом наблюдается при наследственных заболеваниях с поражением экстрапирамидной нервной системы (торсионная дистония, хорея Гентингтона, гепатоцеребральная дистрофия), а также при поражении базальных узлов разной этиологии (травма, инфекции, интоксикации).    Эффективного лечения нет. Оправданы попытки применять средства, которыми пользуются при лечении торсионной дистонии.  **Локальные (фокальные) дистонии**     В большинстве случаев локальные дистонии обусловлены врожденной недостаточностью базальных узлов, которая проявляется лишь под влиянием других заболеваний или экзогенных факторов в зрелые годы. Симптоматические локальные дистонии могут быть вызваны местными ирритативными факторами и иметь в основе рефлекторный механизм.    **Блефароспазм** проявляется тоническим (зажмуривание) или клонико-тоническим гиперкинезом круговой мышцы глаз. Преобладание клонического компонента приближает его по форме к тику (насильственное моргание). Как самостоятельная **нозологическая** форма поражения экстрапирамидной системы может иметь ремиттирующее, стационарное или прогрессирующее течение. В других случаях выступает в качестве начального проявления генерализованной торсионной дистонии. Может быть проявлением поражения нервной системы при обострении таких аутоиммунных заболеваний, как системная красная волчанка, **синдром** Шегрена. При хронических глазных заболеваниях, особенно сопровождающихся раздражением слизистой оболочки и болевым компонентом, блефароспазм развивается как рефлекторная форма гиперкинеза.    **Лицевой гемиспазм** (судорога Бриссо) проявляется приступообразным клоническим или клонико-тоническим сокращением мышц половины лица. Причиной гемиспазма чаще является раздражение или сдавление ствола лицевого нерва спайками или прилежащими сосудами. В этих случаях необходима микрохирургическая декомпрессия нерва, **фармакотерапия** неэффективна.    **Лицевой параспазм** (двусторонний гемиспазм лица, **синдром** Мейжа, **синдром** Брейгеля) – идиопатическая симметричная фокальная дистония мышц лица, при которой сочетаются блефароспазм и орофациальная дистония. Выраженность эпизодов тонического гиперкинеза в течение дня (и день ото дня) существенно варьирует. Ночью гиперкинез проходит. Провоцирующими факторами могут быть быстрое изменение **направления** взора, ходьба, психоэмоциональное напряжение. На связь с изменениями психики указывают депрессивный фон настроения, клинически выраженная или лавированная (скрытая) депрессия, маниакально-депрессивный психоз. Проявления гиперкинеза и психических расстройств нередко находятся в обратной связи: гиперкинез проявляется или усиливается во время ремиссии и депрессии и наоборот. Последовательность назначения медикаментозных средств следующая: холинолитики, нейролептики, бензодиазепиновые препараты, среди которых несколько более эффективным является клоназепам.    **Идиопатическая орофациальная дистония** (ОФД, синоним – оробуккофациальная дистония) проявляется сложным, преимущественно хореоатетоидным гиперкинезом мимической мускулатуры и языка. Движения напоминают жевательные. Иногда описывается под названием "оромандибулярная дискинезия".    В отличие от лицевого параспазма при ОФД не бывает блефароспазма. ОФД заметно усиливается при волнении или под действием других внешних факторов. Идипатической ОФД страдают люди пожилого возраста, поэтому иногда ее описывают под названием "поздняя дистония". К сожалению, под таким же названием описывают и ОФД, развивающуюся после длительного лечения (отсюда – тоже "поздняя") психотропными препаратами, особенно нейролептиками, а также антипаркинсоническими средствами, особенно ДОФА-содержащими. Чтобы избежать путаницы, спонтанно возникающую ОФД следует определить как идиопатическую, а гиперкинез от приема лекарств – как лекарственную ОФД. Для лечения идиопатической ОФД применяют препараты раувальфии, бензодиазепиновые и ГАМКергические препараты. С осторожностью назначают холинолитики в малой дозе, так как последние иногда усиливают ОФД. Лекарственная ОФД купируется при соблюдении правил назначения, приема и отмены психотропных средств.    **Писчий спазм** представляет собой локальную форму безболевого кинезигенного гиперкинеза (дистония действия) при поражении экстрапирамидальной системы. Не исключается возможность его появления при хроническом переутомлении кисти и психоэмоциональном стрессе. Лечение такое же, как и у других форм центральных дистоний.    **Профессиональные спазмы** мышц руки у музыкантов, машинисток, парикмахеров, ювелиров, часовщиков, а также у спортсменов (теннисистов, игроков в гольф, бильярдистов) обычно обусловлены тендовагинитом на почве хронического перенапряжения мышечно-суставного аппарата. Основное отличие профессиональных дистоний от локальных форм центральных дистоний – выраженный болевой компонент, сопровождающий мышечный спазм. Необходимо предупреждать действие факторов, вызывающих спазмы. Лечение у ортопеда и артролога, кроме лекарств применяют ЛФК, иглорефлексотерапию, физиотерапию.  **Хорея**     Хореический гиперкинез представляет собой непроизвольные насильственные нерегулярные движения, совершающиеся в быстром темпе. Рисунок хореического гиперкинеза определяется числом участвующих в гиперкинезе мышц лица, туловища, конечностей. В то же время эти, подчас сложные, гиперкинезы никогда не складываются в целенаправленные координированные действия, хотя внешне иногда напоминают умышленные гримасничанье, кривляние и нарочистые ужимки.  **Хорея Гентингтона**     Прогрессирующее наследственое заболевание нервной системы, передающееся по аутосомно-доминантному типу. Начинается чаще на 4-м десятилетии жизни и медленно прогрессирует. Морфологическим субстратом является атрофия коры лобной и теменной области, базальных узлов (особенно полосатого тела). Биохимическим субстратом является снижение уровня ГАМК и синтезирующего ее фермента – глутаматдекарбоксилазы, увеличение содержания дофамина и повышение активности тирозингидроксилазы, а по мере развития болезни – снижение активности холинергических систем.    Хореический гиперкинез постепенно становится генерализованным и развертывается на фоне снижения мышечного тонуса. По мере развития болезни присоединяется деменция, переходящая в дементную эйфорию. При юношеской форме на первый план может выступать акинетико-ригидный **синдром**, что затрудняет дифференциальную диагностику (торсионная дистония, паркинсонизм, гепатоцеребральная дистрофия). Для лечения применяют нейролептики, препараты раувольфии, агонисты Д2-рецепторов (бромокриптин), а при акинетико-ригидных формах и выраженном тоническом компоненте хороатетоидного гиперкинеза – малые дозы ДОФА-содержащих средств. Для коррекции депрессии назначают трициклические антидепрессанты (но не ингибиторы моноаминоксидазы).  **Симптоматические формы хореи (гемихореи)**     Наблюдаются при разных заболеваниях, сопровождающихся поражением полосатого тела: ревматизме, системной красной волчанке, дисциркуляторной энцефалопатии, черепно-мозговой травме, энцефалитах, интоксикациях ЦНС, при лечение ДОФА-содержащими средствами и нейролептиками.    В качестве самостоятельных форм описаны: врожденная хорея при поражении подкорковых узлов в перинатальном периоде, малая хорея Сиденхема у детей как церебральное осложнение ревматизма, хорея беременных на II или III триместре (токсикоз? нераспознанный ревматизм?) и сенильная хорея.    Сенильная хорея возникает в пожилом возрасте на почве дисциркуляторной энцефалопатии. Отличием от хореи Гентингтона является отсутствие данных о наследственном характере заболевания и сведений о неуклонном медленно прогресирующем нарастании как хореи, так и деменции.    Для симптоматического лечения хореи применяют бензодизепиновые препараты (диазепам, клоназепам), препараты вальпроевой кислоты, ГАМКергические средства (баклофен, пикамилон).  **Баллизм**     Представляет собой крупноразмашистый гиперкинез, вовлекающий мышцы рук проксимальных отделов конечностей, чаще рук. Обусловлен поражением субталамического ядра и полосатого тела в результате сосудистых нарушений, в том числе при ревматизме и системной красной волчанке. Может проявляться в форме гемибаллизма.    Для лечения применяют перфеназин (этаперазин), галоперидол, резерпин.  **Тики**     Представляют собой быстрое, "отрывистое", повторяющееся движение в отдельных группах мышц в результате краткой одновременной активации агонистов и антагонистов. Моторные тики по структуре гиперкинеза разделяют на простые и сложные, по локализации – на генерализованные и фокальные (в мышцах лица, головы, конечностей, туловища). Генерализованные сложные тики могут внешне напоминать целенаправленный двигательный акт. Кроме моторных, выделяют и фонические тики: простые – с элементарной вокализацией и сложные, когда больной выкрикивает целые слова, иногда ругательства (копролалия).  **Синдром (болезнь) Жиля де ла Туретта  (генерализованный тик)**     Наследственное заболевание, передается по аутосомно-доминантному типу, чаще начинается в возрасте 7 – 10 лет. При развернутой форме болезни генерализованный моторный тик сочетается с фоническим тиком, а также психомоторными (навязчивые стереотипные действия), психоэмоциональными (мнительность, тревога, страх) и личностными изменениями (замкнутость, застенчивость, неуверенность в себе). Течение болезни крайне вариабельно: с периодическим улучшением и ухудшением, с длительными ремиссиями, с медленным прогрессированием гиперкинеза. Известны случаи спонтанного исчезновения гиперкинеза. Для лечения применяют малые дозы антагонистов Д2-рецепторов – нейролептики: галоперидол, сульпирид, тиаприд; агонисты пресинаптических Д2-рецепторов (бромокриптин); агонисты пресинаптических a2-рецепторов – клонидин; при наличии пароксизмальной активности на электроэнцефалограмме – противосудорожные средства.    Симптоматические тики могут быть проявлением поражения экстрапирамидной системы при энцефалите, черепно-мозговой травме, дисциркуляторной энцефалопатии, интоксикации. Лечение то же.  **Пароксизмальные формы дистонии (дискинезии)**     Эти редкие формы гиперкинезов имеют ряд общих черт: наследственный характер с разной степенью пенетрантности патологического гена; многовариантность внешнего проявления с частым сочетанием разных фрм гиперкинеза: хорея, тики, баллизм и др.; пароксизмальное возникновение гиперкинеза; относительная непродолжительность эпизода – секунды или минуты (редко часы); различие по механизму возникновения – либо без видимых провоцирующих моментов, либо после эмоционального стресса или определенной физической нагрузки, целенаправленного действия (кинезигенные формы пароксизмальных гиперкинезов).    Особенности разных вариантов отражаются в их названии: семейный пароксизмальный дистонический хореоатетоз Маунта – Ребека (кинезигенная и некинезигенная формы); кинезигенная пароксизмальная дискинезия (интенционная судорога Рюльфа, чаще наблюдается в руках); пароксизмальная стереотипная гиперэксплексия (сложный непроизвольный психомоторный акт в ответ на внешнее раздражение, как правило, по миновании амнезируется); ночная пароксизмальная дистония (эпизоды гиперкинеза возникают во время сна – вне фазы быстрых движений глаз, продолжаются от нескольких минут до часа и представлены сочетанием разных форм гиперкинезов – чаще хореатетоза, баллизма или торзионной дистонии).    Так называемые симптоматические пароксизмальные дистонии, наступающие после перенесенных травм, нейроинфекций, интоксикаций, имеют с этими факторами, по-видимому, лишь внешнюю, временную связь и возникают только у лиц, имеющих наследственную или врожденную предрасположенность в виде предуготованного дефекта экстрапирамидной нервной системы.    Для лечения пароксизмальных форм дистоний применяют противосудорожные препараты, транквилизаторы и седативные средства.  **Миоклонии**     Представляют собой молниеносные непроизвольные сокращения отдельных мыщц и мышечных групп. Внешняя картина миоклонического гиперкинеза зависит от частоты, ритма, амплитуды и локализации мышечных сокращений. Поэтому при характеристике клинических форм миоклонии выделяют: локальные и генерализованные, одно- или двусторонние, синхронные и несинхронные, ритмичные и неритмичные. Как указывалось выше, возникновение миоклоний связывают с нарушением функционального взаимодействия в стволово-мозжечковом "треугольнике" (зубчатые ядра мозжечка – красные ядра – оливы продолговатого мозга). К наследственным дегенеративным заболеваниям, в клинической картине которых ведущим симптомом являются миоклонии, относятся: семейная миоклония Давиденкова, семейная локализованная миоклония Ткачева, семейная нистагм-миоклония Ленобля – Обино, множественный парамиоклонус Фридрейха.    Как особая локальная форма миоклоний описывается ритмическая миоклония (миоритмия), отличающаяся стереотипностью и ритмичностью. Гиперкинез ограничивается вовлечением мягкого неба (велопалатинная миоклония, велопалатинный "нистагм"), отдельных мышц лица, языка, шеи, реже конечностей. Природа миоритмий неясна. Большинство авторов относят локальные миоклонии к числу симптоматических.    Симптоматические формы миоклоний возникают при нейроинфекциях, при травматическом, токсическом, дисметаболическом поражении головного мозга. Так, при нейроинфекциях возникают "электрическая" хорея Дубини, судорожная хорея Морфана, постгипоксическая интенционная миоклония (синдром Ланса – Адамса). Не исключено, что необходимой предпосылкой возникновения симптоматической миоклонии служит наследственная (или врожденная) недостаточность экстрапирамидной системы в структурах "треугольника".  **Миоклония-эпилепсия**     При двух наследственных прогрессирующих заболеваниях миоклонический гиперкинез и другие мозжечковые нарушения либо изредка (мозжечковая миоклоническая диссинергия Ханта), либо, как правило (миолоклоническая эпилепсия Унферрихта – Лундборга), сочетаются с эпилептическими припадками. Форма припадков может быть различной: генерализованные судорожные, абсансы.    Эффективных средств лечения миоклоний не существует. Применяют вальпроат натрия, клоназепам, пирацетам, тиаприд. Имеются отдельные сообщения об эффективности лечения предшественником серотонита – 5-гидрокситриптофаном. Для лечения заболеваний, при которых миоклонии сочетаются с эпилепсией, применяют противосудорожные средства.  **Лекарственные гиперкинезы**     Противопаркинсонические ДОФА-содержащие средства (леводопа и др.), а также агонисты Д2-рецепторов при индивидуальной передозировке вызывают и генерализованные, и локальные дистонии, которые проявляются хореоатетоидными гиперкинезами, тоническими формами дистонии в мышцах конечностей и туловища. Локальные гиперкинезы в мимической мускулатуре принимают форму орофациальной дистонии, в стопе – тонических гиперкинезов, при которых наружный край стопы отклоняется книзу и кнутри, иногда возникает изолированная тоническая экстензия большого пальца. Любые формы указанных гиперкинезов уменьшаются или проходят при снижении дозы ДОФА-содержащих препаратов, особенно при их отмене. Фокальные дистонии иногда удается уменьшить с помощью инъекций холинолитика тремблекса.    Нейролептики – чаще производные бутирофенона (галоперидол), реже фенотиазиновые производные (аминазин) – тоже вызывают экстрапирамидные нарушения, которые проявляются либо акинетико-ригидным **синдромом**, либо гиперкинезами. Последние чаще имеют форму ОФД. Если ОФД появляется в начале лечения нейролептиками, ее называют "ранней", если спустя месяцы и годы (или при отмене длительного лечения нейролептиками) – "поздней". Ранняя ОФД может наступить и при назначении метоклопрамида. В случае ранней ОФД один нейролептический препарат следует заменить на другой, а при неэффективности такой замены необходимо прекратить лечение нейролептиками. Такую же тактику применяют при возникновении ОФД на фоне длительного лечения нейролептиками. Если ОФД возникает при внезапной отмене длительного лечения нейролептиками, то целесообразно на некоторое время возобновить прием препарата в прежней дозе, а потом начать программу медленной отмены нейролептика.    Гиперкинезы при назначении психостимулирующих препаратов и антидепрессантов проявляются в виде повышенной бесцельной двигательной активности (акатизия), хореи, фокальной или сегментарной дистонии, беспорядочных мышечных подергиваний, реже – тика. Чтобы купировать эти побочные эффекты, отменяют психостимуляторы, назначают транквилизаторы и седативные средства.  **Рекомендуемая литература:**     1. Бадалян Л.О., Магалов Ш.М., Архипов Б.А. и др. Клинический полиморфизм хореи Гентингтона // Журн. невропат. и психиатр. – 1989. – №8. – С. 49–52.    2. Голубев В.Л. Лицевой параспазм // Журн. невропат. и психиатр. – 1986. – №4. – С. 504–509.    3. Голубев В.Л. Клинический полиморфизм и лечение мышечной дистонии. // Журн. невропат. и психиатр. – 1991. – №3. – С. 30–34.    4. Голубев В.Л., Арзуланян А.М. Лицевой гемиспазм // Журн. невропат. и психиатр. – 1985. – №12. – С. 1778–1782.    5. Иванова-Смоленская И.А. Вопросы дифференциальной дагностики эссенциального тремора // Журн. невропат. и психиатр. – 1981. – №3. – С. 321–330.    6. Лис А. Дж. Тики. – М.: Медицина (пер. с англ.). – 1989. – С. 333.    7. Маркова Е.Д. Особенности клиники, патогенеза и лечения торзионной дистонии в детском возрасте // Журн. невропат. и психиатр. – 1989. – №8. – С. 32–34.    8. Петелин Л.С. Экстрапирамидные гиперкинезы. – М.: Медицина. – 1970. – 260 c.    9. Петелин Л.С. Гиперкинезы (таблица), БМЭ, 3-е изд., М.: Сов. энциклопедия. – 1977. – С. 434–435.    10. Смирнов А.Ю. Клинические разновидности синдрома Жиля де ла Туретта.    11. Шток В.Н., Федорова Н.В. Заболевания экстрапирамидной нервной системы (номенклатура синдромов и **нозологических** форм). – М.: РМАПО. – 1994. – 39 c.    12. Bruvn GW. Huntington's disease. Dyskinesias (Ed. G.W. Bruyn, et al). Sandoz, Uden. 1984;57–60.    13. Classification of extrapyramidal disorders. Proposal for international classification and glossary of terms. J Neurol Sci 1981;51(2):311–27.    14. Denislic M. Hyperkinetic movement disorders - an overview . Symposium on extrapyramidal disorders, Book of abstracts, 1994, September 8–10. Slovenia, p. 47–8.    15. Fahn S. Drug treatment of hyperkinetic movement disorders. Semin Neurol 1987;7(2):192–208.    16. Homykiewicz O. Neurochemical pathology of dyskinesias. Dyskinesias (Ed. C.W. Bruyn, et al). Sandoz. Uden, 1984;39–47.    17. Jankovic J. Progressive supranuclear palsy. Symposium on extrapyramidal disorders, Book of abstracts, 1994, September 8–10, Slovenia, p. 28–30.    18. Kostic V, Dragasevic N, Stemac N, Filipovic S. Hemiballism-hemichorea syndrome: report of 30 cases. Symposium on extrapyramidal disorders, Book of abstracts, 1994. September 8–10, Slovenia, p. 50–1.    19. Lakke JPWF. Ballism. Dyskinesias (Ed. G.W. Bruyn, et al). Sandoz. Uden. 1984;125–32.    20. Marsden CD. The treatment of dyskinesias // Dyskinesias (Ed. G.W. Bruyn, et al). Sandoz. Uden, 1984.    21. Meirkord H. The aetiology and pathogenesis ot Huntington's chorea. Symposium on extrapyramidal disorders. Book of abstracts, 1994, September 8–10, Slovenia, p. 28–30.    22. Nieuwenhuys R. Anatomy of the basal ganglia. Dvskinesias (Ed. G.W. Bruyn, et al). Sandoz, Uden, 1984;15–25.    23. Padberg G. Simptomatic chorea. Dyskinesias (Ed. G.W. Bruyn, et al). Sandoz, Uden, 1984;61–8.    24. Poungvarin N, Devahastin V. An experience of 800 patients with various movement disorders treated with Botulinum toxin A injection. Symposium on extrapyramidal disorders, Book of abstracts. 1994, September 8–10, Slovenia, p. 19–20.    25. Ross RAC, Buruma OGS. Drug induced involuntary movement and tardive dyskinesia. Dyskinesias (Ed. G.W. Bruyn, et al). Sandoz, Uden, 1984;69-81.    26. The scientific basis of the treatment of Parkinson's disease. (Ed. C.M. OIanow and A.N. Lieberman). The Parthenon Publishing Group, USA, 1992:305.  Ключевые слова статьи: **ФОРМЫ**, **ГИПЕРКИНЕЗЫ**, **ЭКСТРАПИРАМИДНЫЕ**, **ФАРМАКОТЕРАПИИ**, **НАПРАВЛЕНИЯ**   |  |  |  | | --- | --- | --- | | Предыдущая статья номера:  [ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ СИСТЕМНОЙ СКЛЕРОДЕРМИИ](http://www.rmj.ru/articles_2105.htm) | http://www.rmj.ru/image/0.gif | Следующая статья номера:  [МЕНОПАУЗА: ВОЗМОЖНОСТИ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ГОРМОНОТЕРАПИИ](http://www.rmj.ru/articles_2107.htm) |   [Все статьи номера](http://www.rmj.ru/numbers_160.htm) | http://www.rmj.ru/image/0.gif |

Copyright “Русский медицинский журнал” 2006-2009. [http://www.rmj.ru/image/copyright.gif](http://www.interlabs-style.ru/)

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Телефон редакции: (495) 545-09-80 Факс: (499) 267-31-55 E-mail: [postmaster@wolga.msk.ru](mailto:postmaster@wolga.msk.ru) | http://www.rmj.ru/image/0.gif | Зарегистрировано в Министерстве по делам печати, телерадиовещания и средств массовых коммуникаций РФ ПИ №77-1561. Мнение редакции журнала и администрации сайта не всегда совпадает с мнениями авторов. Использование материалов сайта возможно только с письменного разрешения администрации RMJ.ru |
| Другие ресурсы издательского дома "Волга Медиа":  [Российский правовой журнал "Коллегия"](http://www.kollegi.ru/)  |  [Журнал "Да Сигна"](http://www.dasigna.ru/)  |  [Портал www.allnice.info](http://www.msk.allnice.info/) | | |
| [Rambler's Top100](http://top100.rambler.ru/top100/)[rax.ru](http://www.rax.ru/click)[Allbest.ru](http://allbest.ru/union/c/f.cgi?347)[Яндекс цитирования](http://www.yandex.ru/cy?base=0&host=www.rmj.ru)[Топ 100 медицинских сайтов](http://www.rusmedserv.com/topsites/in.php?id=56)[http://www.kat.ru/banners_view/view_hide.php?id=3635&adv_id=18286](http://www.kat.ru/) | | |