

## ТЕМА 6. БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ У ДЕТЕЙ

Вопросы для изучения:

Синдромы органического поражения мозга

Врожденные заболевания с поражением нервной системы

Наследственные болезни обмена веществ с поражением ЦНС

### Детский церебральный паралич

Детский церебральный паралич представляет группу заболеваний различной этиологии, возникающих в пренатальном, катальном и раннем детском возрасте. Заболевания характеризуются центральными парезами, параличами, гиперкинезами и психическими нарушениями.

Причиной заболеваний могут быть токсикозы беременности, травмы живота, инфекции, интоксикация матери во время беременности (токсоплазмоз, краснуха), асфиксия плода, родовые травмы (ушиб мозга, внутримозговая гематома), тяжелые длительные или скоротечные роды, наложение щипцов. Церебральный паралич может возникнуть при первичных или вторичных энцефалитах (корь, дифтерия, скарлатина), черепно-мозговой травме и гемолитической болезни. Симптоматика зависит от своеобразия, размеров, количества и локализации очагов поражения головного мозга. Различают четыре основные клинические формы:

- диплегическую,
- гемиплегическую,
- гиперкинетическую,
- мозжечковую.

**Диплегическая форма** возникает в результате родовой травмы или асфиксии и характеризуется развитием спастических параличей обеих ног. Мышечный тонус резко повышен в приводящих мышцах бедра и разгибателях, в связи с этим ноги ребенка приведены одна к другой, перекрещены, стопы согнуты. Руки страдают меньше. При поражении черепных нервов развиваются косоглазие и сглаженность носогубной складки.

Тяжелые формы болезни обнаруживаются уже в первые дни жизни новорожденного, проявляясь малоподвижностью при пеленании и купании. Дети плохо развиваются физически, с запозданием начинают ходить (к 3–4 годам). При ходьбе ноги максимально разогнуты, прижаты одна к другой, ребенок ходит на кончиках пальцев. В последующем могут развиваться контрактуры в коленных и голеностопных суставах, стопы деформируются. Ходьба затруднена или невозможна.

**Гемиплегическая форма** возникает в раннем постнатальном периоде и характеризуется развитием гемипареза или гемиплегии. Возможны псевдобульбарные симптомы, расстройства речи, гиперкинезы (атетоз, миоклонии), патологические синкинезии, очаговые и общие эпилептические припадки. Интеллект снижен.

**Гиперкинетическая форма** характеризуется преобладанием в клинической картине гиперкинезов (атетоз, хорей, миоклонии). Различают следующие разновидности гиперкинетической формы:

- врожденный двойной атетоз;
- врожденная хорей;
- врожденная экстрапирамидная ригидность;

форма с атипичными гиперкинезами;  
сочетанные формы (гиперкинезы с парезами, параличами, спастичностью и другими симптомами поражения головного мозга).

Гиперкинетическая форма чаще возникает при поражении головного мозга в пренатальном периоде. Из-за ригидности и гиперкинезов больные не в состоянии сидеть, стоять, совершать произвольные движения, хотя пирамидная система при этом не страдает.

**Мозжечковая форма** возникает в случае поражения мозжечка и его путей в пренатальном периоде (инфекция, интоксикация). Она проявляется изменением координации движений, гипотонией мышц, скандированной речью и другой мозжечковой симптоматикой.

В связи с большими компенсаторно-приспособительными возможностями детского мозга церебральным параличам присуща тенденция к обратному развитию, которая иногда приводит к выздоровлению.

### Гидроцефалия

Гидроцефалия, или водянка головного мозга характеризуется избыточным скоплением спинномозговой жидкости в полости черепа.

Различают

- внутреннюю водянку (ликвор в желудочках мозга);
- наружную (ликвор в подпаутинном пространстве головного мозга);
- общую (ликвор в желудочках и подпаутинном пространстве головного мозга).

Гидроцефалия может быть:

- врожденной – появляется в период внутриутробного развития в связи с воздействием на плод инфекции или токсических факторов (сифилис, токсоплазмоз);
- приобретенной – обусловлена травмой, менингитом, опухолью или другими заболеваниями и возникает в процессе жизни.

Гидроцефалия может быть острой или развиваться постепенно и существовать длительно (хроническая гидроцефалия).

Гидроцефалия приводит к атрофии мозговой ткани. Это выражается не только увеличением размеров желудочков мозга и подпаутинного пространства, но и сглаженностью борозд и уплощением извилин. Клиническая картина гидроцефалии зависит от механизмов ее возникновения и развития.

Острая гидроцефалия проявляется сильными приступообразными головными болями, тошнотой, рвотой, быстрым нарастанием внутричерепного давления, психомоторным возбуждением или патологической сонливостью, сопором и комой.

При смещении участков мозга, их ущемлении и сдавлении мозгового ствола наблюдаются расстройства витальных функций: дыхания, брадикардия, тахикардия. Глазное дно остается нормальным, кости черепа не изменяются.

Хроническая гидроцефалия, возникшая в детстве, сопровождается увеличением размеров мозговой части черепа (окружность головы у ребенка 1–2 лет может достигать 60–80 см, при норме 48–50 см), лицо маленькое, над ним нависает лоб, швы черепа расходятся, кости свода истончаются, роднички выбухают. На коже волосистой части головы видны расширенные вены. При

перкуссии черепа слышен звук «треснувшего горшка». Отмечается головная боль. Острота зрения снижается или наступает слепота. Наблюдаются косоглазие, диплопия, снижение слуха, вкуса и обоняния. Повышается ликворное давление в III желудочке. Его расширение вызывает расстройства терморегуляции, потоотделения, углеводного, водно-солевого и жирового обмена.

Течение и исход зависят от этиологии и механизмов возникновения гидроцефалии. Если причиной гидроцефалии служил менингит, то она протекает быстро и по мере стихания основного процесса может полностью исчезнуть. Врожденная гидроцефалия сопровождается медленным развитием синдрома внутричерепной гипертензии. Возможно смещение и ущемление мозгового ствола со смертельным исходом.

### **Микроцефалия**

Микроцефалия представляет собой один из наиболее частых признаков аномального развития мозга. Уменьшение размеров церебрального черепа – микроцефалия – соответствует уменьшению мозга – микроэнцефалии. Выделяют две основные формы микроцефалии: первичную (простая, генетическая) и вторичную (комбинированная, осложненная).

Первичная микроцефалия рассматривается как аутосомно-рецессивное наследственное заболевание. Эта форма может быть вызвана и рядом неблагоприятных факторов (ионизирующая радиация, эндокринные нарушения матери, инфекционные заболевания), действующих на ранних стадиях внутриутробного развития (до 7 мес.).

Масса головного мозга резко уменьшена, иногда до 500–600 г. Особенно уменьшены лобные и височные части мозга, так что островок остается неприкрытым. Общий вид извилин уплощен, отсутствуют третичные извилины и борозды. Уменьшенными бывают зрительный бугор, ствол мозга, мозжечок и пирамиды.

Клиническая картина. Ребенок рождается с уменьшенной головой, роднички и швы между костями уже закрыты. В дальнейшем по мере роста лицевой череп все больше преобладает над церебральным, голова сужается кверху, лоб низкий, выступают надбровные дуги, уши большие, оттопыренные, низко расположенные, небо высокое и узкое. Отмечаются изменения в моторике и в развитии интеллекта (от глубокой дебильности до идиотии). Эмоциональная сфера детей относительно сохранена. По особенностям темперамента больные микроцефалией делятся на 2 группы: торпидную и эретическую. Больные 1-й группы отличаются вялостью, малой подвижностью, безучастностью к окружающему. Больные 2-й группы, наоборот, чрезвычайно подвижны и суетливы. Дети поздно начинают держать голову, сидеть, ходить. Неврологическая симптоматика первичной микроцефалии относительно негрубая и сводится к нарушению черепно-мозговой иннервации, анизорефлексии, легким нарушениям координации движений.

Вторичная микроцефалия развивается в результате действия вредных факторов в последние месяцы внутриутробного развития, во время рождения и в первые месяцы жизни (инфекции, травма, гипоксия). Морфологически головной мозг этих больных отличается уменьшенной массой, наличием очагов деструкции (кисты), следами воспаления, очагами кровоизлияний, расширенными желудочками мозга.

Клиническая картина. Окружность черепа к моменту рождения уменьшена

мало. Иногда церебральный череп имеет нормальные размеры, и только в дальнейшем рост его замедляется. Череп может быть асимметричным. Характерны грубые нарушения моторики по типу детского церебрального паралича. Психическое недоразвитие всегда очень тяжелое.

Прогноз микроцефалии определяется степенью умственной отсталости. При легких степенях нарушения интеллекта (при первичной микроцефалии) больные хорошо ориентированы в окружающем мире, приспособлены к жизни в семье, могут обучаться во вспомогательной школе и в дальнейшем выполнять несложную работу. При тяжелой умственной отсталости и нарушениях моторики (при вторичной микроцефалии) дети нуждаются в опеке.

### **Олигофрения**

Умственная отсталость (олигофрения) представляет собой один из самых частых симптомов поражения мозга у ребенка раннего возраста, испытавшего неблагоприятное воздействие во внутриутробном периоде, во время рождения или в первые месяцы жизни. За рубежом термины

«умственная отсталость», «умственная недостаточность» и «умственный дефект», используются для обозначения всех многообразных форм поражения интеллекта, независимо от характера заболевания при которых оно возникает. В нашей стране для обозначения различных по этиологии и патогенезу поражений психического развития, объединяемых по сходству основного клинического симптома – врожденного или приобретенного в первые годы слабоумия, используют термин «олигофрения». Важным свойством олигофрении является отсутствие прогрессирования. Наоборот, при олигофрении, за исключением самых тяжелых степеней, происходит некоторое интеллектуальное развитие. Олигофрения является лишь частью недоразвития личности в целом, поэтому для нее характерны различные эмоциональные, волевые и двигательные нарушения.

Этиология. Олигофрения может быть следствием действия наследственных или многочисленных экзогенных факторов. Среди первых основное место принадлежит хромосомным изменениям и наследственным дефектам обмена. Экзогенные факторы, приводящие к возникновению олигофрении, делят на: внутриутробные, действующие при рождении и постнатальные.

Клиническая картина. Условно выделяют две основные группы олигофрении: 1) неосложненная олигофрения, не сопровождающаяся признаками очагового поражения нервной системы и протекающая без заметных нарушений моторики или с небольшими отклонениями в этой сфере; 2) олигофрения с осложненным патогенезом. В клинической картине этой формы сочетаются поражения интеллекта с судорожным синдромом, церебральным параличом, пороками развития нервной системы и другими изменениями.

Существует и другая классификация, выделяющая 3 формы олигофрении:

- 1) олигофрения эндогенной природы (при хромосомных болезнях, энзимопатиях, истинной микроцефалии);
- 2) олигофрения, обусловленная внутриутробными вредностями (при эмбрио- и фетопатиях);
- 3) олигофрения, обусловленная вредностями, которые действуют во время родов (травма, асфиксия) и в раннем детстве (травмы, нейроинфекции).

В зависимости от тяжести поражения интеллекта выделяют три степени олигофрении: легкую – дебильность, среднетяжелую – имбецильность и тяжелую – идиотию. Критерием олигофрении различной степени является возможность

самообслуживания, обучения и социальной адаптации.

Для характеристики степени тяжести поражения интеллекта используют психометрические тесты с первых месяцев жизни ребенка. С помощью тестов определяют «коэффициент интеллигентности» (IQ) и «коэффициент развития» (DQ). Эти коэффициенты показывают выраженное в процентах отношение «умственного возраста» ребенка к его настоящему (хронологическому) возрасту:

При олигофрении отмечается умственное недоразвитие, нарушение восприятия, внимания, механической и смысловой (логической) памяти, воображения.

Заподозрить олигофрению можно после наблюдения за ребенком, сравнивая его развитие с показателями, характерными для нормальных детей. Подозрение на умственную отсталость должно возникать в тех случаях, когда отмечаются признаки явного отставания ребенка от сверстников. Так, к 1–2-месячному возрасту при умственной отсталости не формируется зрительное сосредоточение на яркий предмет и не удается отметить ослабление двигательной активности в ответ на звуковой раздражитель. На 2–3-м месяце жизни не появляется улыбка и не меняется выражение глаз в ответ на ласку. Крик ребенка носит однообразный характер, плохо модулирован, беден оттенками. К 3–4-му месяцу не удается отметить общего оживления в виде улыбки или смеха, повышения двигательной активности в ответ на приветливое обращение. Не формируется эмоциональный интерес к игрушке, нет способности ее длительного прослеживания, устойчивого внимания и сосредоточения. Часто дети вообще не реагируют на игрушку. К 5–7-му месяцу почти не развиты эмоциональные реакции, нет их дифференциации, отсутствует гуление. К 6–8-му месяцу у такого ребенка остается сниженным или не появляется совсем интерес к игрушкам. Резко отстает или отсутствует совсем формирование лепетной речи, речевого подражания взрослым. В 10–12 мес. действия с игрушками имеют неустойчивый характер. В возрасте 1–1,5 года у умственно отсталого ребенка отсутствует избирательное отношение к игрушкам, нет новизны в действии с ними, игровой процесс заменяется однообразным манипулированием. Дети не понимают обращенной к ним речи, сами почти не говорят или произносят 1–2 слова. К 2 годам эти дети не могут правильно использовать привычные простые бытовые предметы. К 3 годам им не удается овладеть элементарными предметными действиями, а их движения плохо дифференцированы и мало выразительны. Долго не образуется навык пользоваться бытовыми вещами; к незнакомым предметам нет познавательного интереса и любознательности. Движения надолго остаются нечеткими, плохо дифференцированными, нецелесообразными. К 2–3 годам у детей с отсталостью психического развития не формируется различие основных цветов. Им недоступны простейшие понятия («один – много», «большой – маленький»). Словарный запас резко ограничен. Ребенок плохо знает части лица, тела, не может выполнить простейшие просьбы. У больного снижена память – он плохо помнит отсутствующие бытовые вещи, игрушки. Недостаточны внимание и способность сосредоточиться на одном каком-нибудь конкретном действии, не хватает умения для этого. Медленно и недостаточно образуются простейшие навыки. Выражена несостоятельность к творческой игре, отсутствует инициатива и возможность воспользоваться словесной помощью в своих действиях, в игровой деятельности. Отмечается бедность эмоциональной сферы.

## Эпилепсия

Эпилепсия (эпилептическая болезнь) – полиэтиологическое заболевание, характеризующееся расстройствами сознания и судорогами.

В основе эпилепсии лежат два основных фактора: эпилептогенный очаг и судорожная готовность мозга. Провоцировать эпилептические припадки могут психические переживания, прием алкоголя, мелькание яркого света, инфекции. Чаще всего судороги возникают у детей при различных инфекциях, сопровождающихся повышением температуры.

Различают: эпилептическую болезнь, симптоматическую эпилепсию и эпилептиформный синдром.

Наибольшее признание получила классификация, принятая Международной лигой борьбы с эпилепсией. В ней все эпилептические припадки разделены на две основные группы: генерализованные и очаговые.

Генерализованные (общие) припадки: большие судорожные припадки; малые припадки.

Очаговые (фокальные) припадки: двигательные;

чувствительные: соматосенсорные; зрительные; слуховые; обонятельные; вкусовые; припадки головокружения;

психические припадки: сумеречные, сноподобные состояния, дисфории; эпилептические психозы; психомоторные припадки (автоматизмы); вегетативно-висцеральные припадки;

полиморфные припадки.

Большой судорожный припадок – наиболее частое проявление эпилепсии. В его развитии выделяют четыре фазы: предвестники, аура, судороги, постприпадочное состояние.

Предвестниками судорожного припадка могут быть: появление или усиление головных болей, вспыльчивость, раздражительность или безразличие к окружающему, ощущение общего недомогания, снижение работоспособности, нечеткость мыслей. Они возникают за несколько дней, часов или минут до начала припадка, но могут и отсутствовать.

Аура – кратковременное, исчисляемое секундами ощущение или переживание при ясном сознании, сохраняющееся в памяти больного. Оно предшествует утрате сознания и судорогам. Чаще других встречаются сенситивные, сенсорные, моторные, речевые, психические и вегетативные ауры. Сенситивная аура проявляется ощущением боли, холода, онемения в какой-либо части тела. Психическая – характеризуется возникновением особого состояния сознания или переживанием чего-то радостного, приятного или устрашающего. Для вегетативной ауры характерны различные ощущения из внутренних органов (кишечника, желудка). Возможны сердцебиение, позывы на мочеиспускание и дефекацию, ощущение голода.

Тонические судороги наступают вслед за аурой. Они начинаются внезапно, с громкого крика больного, теряющего сознание и с грохотом падающего там, где его застает припадок. Первоначально лицо бледнеет, затем становится синюшным. Зрачки широкие, на свет не реагируют. Челюсти сжаты. Дыхания нет. Это продолжается несколько секунд – полминуты. Клонические судороги следуют за тоническими. При них дыхание восстанавливается, становится шумным и хриплым. Из рта выделяется пенистая слюна, подчас окрашенная кровью в связи с прикусом языка. В мышцах всего тела возникают клонические судорожные

сокращения, сопровождающиеся толчкообразными движениями туловища, головы и конечностей. Судороги длятся 2–5 мин, после чего прекращаются.

Фаза постприпадочного сна наступает после окончания клонических судорог. Затем больной приходит в сознание либо оно некоторое время остается спутанным. Придя в себя, больной ничего не помнит о случившемся. Он чувствует общую слабость, разбитость, головную боль и боль в ушибленном месте.

Припадок малой эпилепсии проявляется кратковременным расстройством сознания, длящимся несколько секунд. Больной в этот момент замолкает, не отвечает на задаваемые ему вопросы, кожа его лица бледнеет, глаза становятся неподвижными. Создается впечатление, что он задумался. Течение его мыслей останавливается. Как только заканчивается приступ, больной продолжает разговор или работу.

Очаговые двигательные припадки – приступы тонических или клонических судорог в группах мышц (лицо, рука, нога). Эти судороги могут распространяться на соседние мышцы и перейти в общий судорожный припадок с потерей сознания. После окончания приступа в мышцах, в которых первоначально возникли судороги, наблюдается парез и паралич.

Припадки височной эпилепсии характеризуются обонятельными, вкусовыми, слуховыми, зрительными аурами, изменениями в эмоционально-психической сфере: переживание чего-то близкого, родного, уже виденного, фобии, тревожная мнительность, вестибулярные головокружения, кратковременные расстройства сознания.

Психические эквиваленты эпилепсии отличаются пароксизмальными изменениями психики без судорожных подергиваний. Возможно сумеречное состояние сознания, при котором больной автоматически совершает сложные действия (выходит из дома, едет на транспорте), не осмысливая их цели. Иногда он возбужден и агрессивен.

Вегетативно-висцеральные припадки проявляются приступообразными болями в области сердца, изменениями артериального давления, расстройствами деятельности желудочно-кишечного тракта, терморегуляции, сердечного ритма. Они характерны для патологических процессов в гипоталамической области.

Полиморфным припадкам присуще сочетание описанных выше проявлений эпилепсии.

Эпилептический статус – состояние, характеризующееся серией припадков, следующих друг за другом с интервалом в 10–20–30 мин. Он может наблюдаться на протяжении нескольких часов, реже – дней. Такое состояние опасно для жизни больного из-за смещения и ущемления мозгового ствола в связи с отеком головного мозга.

Эпилепсия в раннем детском возрасте отличается особенностями, знание которых способствует своевременной диагностике. У детей имеется повышенная судорожная готовность, поэтому больных эпилепсией среди них больше, чем среди взрослых. Чаще других встречаются приступы эпилепсии, возникающие при повышенной температуре. У большинства детей они в дальнейшем не повторяются, но иногда служат первым проявлением эпилепсии. Признаком повышенной судорожной готовности служат и ночные страхи, которые свидетельствуют о невротическом состоянии ребенка.

Судорожное состояние возникает при недостаточной деятельности паращитовидных желез, что сопровождается низким содержанием кальция в крови.

Оно выражается тоническим напряжением мышц (особенно кистей и стоп). Глаза закатываются, мышцы туловища и конечностей напряжены, изменяется дыхание.

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ С ПОРАЖЕНИЕМ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

### Характеристика наследственно дегенеративных заболеваний

К наследственно дегенеративным относятся заболевания, которые связаны с изменениями генетического аппарата, структуры отдельных молекул ДНК, ведущих к нарушению синтеза белка и ферментов. Это сопровождается различными расстройствами метаболизма (дефицит ферментов, расстройство ассимиляции отдельных веществ).

Наследственно дегенеративные болезни отличаются различными изменениями в тканях (нервной, мышечной), избирательностью поражения нервной системы, мышц, внутренних органов и кожи и прогрессирующим течением. Одни из них возникают с первых лет жизни, другие – много лет спустя после рождения.

Наследуются болезни по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному, рецессивному типу и сцепленному с полом.

При наследовании по аутосомно-доминантному типу мутантный ген проявляется в гетерозиготном состоянии. Болезнь передается из поколения в поколение и наблюдается у одного из родителей больного.

Аутосомно-рецессивный тип наследования проявляет мутантный ген в гомозиготном состоянии. Здоровые родители – носители патологического гена. Болеют sibсы одного поколения.

В случае наследования по рецессивному и сцепленному с полом типу, действие мутантного гена возможно при наличии X- и Y-хромосом. Болеют мужчины, а носителями являются здоровые женщины. Родители больных – здоровы, а болезнь проявляется у сыновей сестер пробанда или у его двоюродных братьев по линии матери.

Для диагностики наследственно дегенеративных заболеваний нервной системы используются клиничко-генетические методы, включающие соматическое, неврологическое, психологическое, антропологическое обследование больного, анамнез жизни, наследственный анамнез, составление родословных схем. Важны биохимические, электрофизиологические методы исследования больного и родственников, изучение дерматоглифики.

### Наследственные нервно-мышечные болезни

Наследственные нервно-мышечные болезни – хронические прогрессирующие заболевания, которые характеризуются поражением мышечной ткани, периферических нервов, реже – передних рогов спинного мозга, что проявляется постепенным ослаблением силы мышц и их атрофией. Тип наследования заболеваний различный.

Прогрессирующие мышечные дистрофии. Различают три основных вида прогрессирующих мышечных дистрофий: первичную, вторичную и смешанную.

При первичных прогрессирующих мышечных дистрофиях (миопатиях) атрофия мышц является наиболее характерным симптомом, причем мышцы поражаются первично.

Заболевание начинается в детском или юношеском возрасте. Поражаются мышцы проксимальных отделов конечностей, плечевого и тазового пояса. Затем атрофический процесс распространяется на дистальные отделы рук, ног и мышцы туловища. Атрофия мышц живота приводит к образованию «осиной» талии. Атрофия мышц тазового пояса сопровождается изменением походки, которая становится «утиной», раскачивающейся. При атрофии мимической мускулатуры возникает лицо миопата, характеризующееся наличием гладкого лба, лишенного морщин, слабостью круговых мышц глаз.

Вторичные прогрессирующие мышечные дистрофии возникают в связи с поражением нервов или передних рогов спинного мозга и называются неврогенными амиотрофиями.

Смешанная амиотрофия начинается в возрасте 30–40 лет и старше. Характеризуется первичным поражением мышц проксимальных отделов рук, плечевого пояса, вторичным поражением дистальных отделов ног. Наблюдаются фасцикулярные подергивания, атрофия мышц, исчезают рефлексy.

Миастения – хроническое заболевание нервно-мышечной системы, характеризующееся патологической утомляемостью и слабостью мышц. В ее основе лежит нарушение секреции ацетилхолина нервными образованиями, обеспечивающими сокращение мышц, и быстрое его разрушение. Болезнь возникает в возрасте 20–29 лет. У женщин она встречается в 2 раза чаще, чем у мужчин.

Характерным симптомом миастении является быстрая утомляемость мышц, сочетающаяся с нарастающей их слабостью. Эти явления выражены в мышцах, иннервируемых черепными нервами и проявляются в виде диплопии, ограничении подвижности глазных яблок, затруднении зажмуривании, нарушении жевания, глотания, развитии картины бульбарного паралича.

Мышечная слабость колеблется в течение суток: менее выражена утром, после сна, сильнее – вечером. Даже небольшая физическая нагрузка быстро утомляет больного, а мышечная сила снижается. Больные устают при жевании, глотание затруднено. После отдыха мышечная сила увеличивается, но возобновляемая деятельность вновь быстро ее снижает.

Течение миастении может проявиться по-разному. В одних случаях она, достигнув определенной степени выраженности, стабилизируется и в какой-то мере регрессирует. В других случаях болезнь развивается и заканчивается смертельным исходом. Работоспособность снижена, а физический труд противопоказан.

### **Наследственные болезни обмена веществ с поражением нервной системы**

Эти заболевания возникают вследствие генетически обусловленных обменных нарушений и характеризуются поражением нервной системы. К ним относятся фенилкетонурия, мукополисахаридозы, липоидозы.

Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения) – хроническое заболевание, в основе которого – дефект фермента фенилаланин-гидроксидазы.

Происходит нарушение превращения фенилаланина в тирозин и процессов миелинизации. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Оба пола поражаются одинаково (рис. 55).

Дети отстают в физическом и психическом развитии (дебильность, имбецильность, идиотия), отмечается рвота, раздражительность, экзема, слабая пигментация кожи, специфический «мышинный» запах, мышечная гипертония, повышение сухожильных и периостальных рефлексов, атаксия, гиперкинезы. В раннем возрасте наблюдаются эпилептические припадки.

Мукополисахаридозы – это группа наследственных заболеваний, характеризующихся поражением соединительной ткани опорно-двигательного аппарата, нервной системы, глаз и внутренних органов.

Липидозы (липоидозы) – это группа заболеваний, обусловленных генетическим нарушением липидного обмена, вследствие чего концентрация жиров и липоидов в плазме крови повышается. Наследуются по аутосомно-рецессивному или аутосомно-доминантному типу.

Амавротическая идиотия – характеризуется прогрессирующим снижением зрения, слабоумием и различными неврологическими изменениями.

Различают врожденную, детскую (раннюю и позднюю), юношескую и позднюю формы амавротической идиотии.

Врожденная форма проявляется микроцефалией или гидроцефалией, параличами конечностей, судорогами и заканчивается летальным исходом.

Ранняя детская форма выявляется на первом году жизни ребенка и характеризуется отставанием в психическом и физическом развитии, снижением зрения вплоть до слепоты, прогрессирующим слабоумием, судорожными припадками, парезами, псевдобульбарными параличами. Течение болезни быстрое. Дети умирают в возрасте до 2 лет.

Поздняя детская форма появляется в возрасте около 3 лет и длится 5-6 лет. Для этой формы характерны мозжечковые расстройства.

Юношеская форма возникает чаще в возрасте 6–10 лет и проявляется снижением зрения, экстрапирамидными, бульбарными, вегетативно-эндокринными расстройствами и судорожными припадками. Смерть наступает в возрасте до 20 лет.

Поздняя форма начинается в молодом возрасте и характеризуется экстрапирамидной ригидностью, скованностью, параличами, судорожными припадками, изменением психики. Течение длительное (10–15 лет).

Профилактика. Воздержание от дальнейшего деторождения при наличии больного ребенка.

Заболевания с преимущественным поражением пирамидной и мозжечковой систем

Семейная спастическая параплегия Штрюмпеля – это хроническое заболевание, характеризующееся развитием в раннем детстве спастических парезов или параличей ног. Наследуется по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу. Мужчины болеют чаще, чем женщины.

У больных наблюдаются спастический паразез ног, затрудненная походка, повышение коленных и ахилловых рефлексов, незначительные расстройства чувствительности, атаксия, нистагм, деформация стоп. Иногда поражаются мышцы

туловища и рук. Течение медленно прогрессирующее.

Семейная атаксия Фридрейха – заболевание, характеризующееся медленно прогрессирующей дегенерацией задних и боковых канатиков спинного мозга с поражением мозжечковых и пирамидных путей, тонкого и клиновидного пучков. Это проявляется расстройствами координации движений, снижением сухожильных рефлексов и нижним парапарезом. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Болеют дети в возрасте 6–10 лет.

Для больных характерна: мышечная гипотония, снижение сухожильных рефлексов, расстройство вибрационной чувствительности и суставно-мышечного чувства в ногах, расстройство походки. Позднее возникает спастический парез ног. Возможны мозжечковая симптоматика (нистагм, скандированная речь, тремор), снижение интеллекта.

Болезнь медленно прогрессирует, но прогноз в отношении жизни благоприятный. Трудоспособность ограничена или утрачена.

Заболевания с преимущественным поражением экстрапирамидной системы

Дрожательный паралич (болезнь Паркинсона) – это хроническое прогрессирующее заболевание с поражением подкорковых структур. Начинается в возрасте 50–60 лет и наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Наиболее характерный признак – сочетание дрожания с ригидно-амиостатическим синдромом. Дрожание ритмичное, отчетливее выраженное в руках (особенно пальцев и кистей), меньше – в других частях тела (голова, ноги). Оно усиливается в покое и ослабляется при движениях. Нервно-психическое возбуждение усиливает дрожание. Почерк мелкий (микрография).

Характерна поза больного: полусогнутое вперед туловище и наклоненная вперед голова, руки полусогнуты, гипомимия. Походка мелкими шажками, «шаркающая».

Течение болезни медленное, прогрессирующее. Сохранность интеллекта способствует сохранению на протяжении многих лет профессиональных навыков. Продолжительность жизни не сокращается. В тяжелых случаях больные прикованы к постели.

Наследственная хорея Гентингтона – хроническое прогрессирующее заболевание, характеризующееся атрофией клеток хвостатого ядра, скорлупы чечевицеобразного ядра и полушарий большого мозга. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Возникает в возрасте старше 35 лет.

Болезнь проявляется распространенными хореическими, гиперкинезами и нарастающим снижением интеллекта.

Гиперкинезы являются ранним симптомом болезни и задолго предшествуют расстройствам психики. Они наблюдаются в мышцах лица, языка, конечностей, что выражается гримасничаньем, причмокиванием, приплясыванием при ходьбе, растопыриванием пальцев рук и ног, вычурными и неожиданными движениями. Отрицательные эмоции ухудшают состояние больных. Болезнь медленно прогрессирует, приводя к утрате трудоспособности.