

Color Atlas of Neurology

Reinhard Rohkamm, MD

Professor
Former Director, Department of Neurology
Nordwest-Krankenhaus Sanderbusch
Sande, Germany

2nd edition

200 illustrations

Thieme
Stuttgart · New York · Delhi · Rio

Цветной атлас по неврологии

Райнхард Рокамм

*Перевод с английского
под редакцией **Г.Е.Ивановой***

2-е издание



Москва
«МЕДпресс-информ»
2019

УДК 616.8
ББК 56.12
Р66

Все права защищены. Никакая часть данной книги не может быть воспроизведена в любой форме и любыми средствами без письменного разрешения владельцев авторских прав.

Авторы и издательство приложили все усилия, чтобы обеспечить точность приведенных в данной книге показаний, побочных реакций, рекомендуемых доз лекарств. Однако эти сведения могут изменяться.

Информация для врачей. Внимательно изучайте сопроводительные инструкции изготовителя по применению лекарственных средств.

Книга предназначена для медицинских работников.

Перевод с английского: Е.К.Вишневская.

Книга выпущена при содействии ООО «Издательство “Диалект”»

Рокамм, Райнхард

Р66 Цветной атлас по неврологии / Райнхард Рокамм ; пер. с англ. под ред. Г.Е.Ивановой. – 2-е изд. – М. : МЕДпресс-информ, 2019. – 584 с. : ил.
ISBN 978-5-00030-652-9

Атлас содержит описание неврологических функциональных систем и связанных с ними синдромов, облегчая подход к клинической диагностике неврологических заболеваний. Каждый подраздел, помимо текстового содержимого, проиллюстрирован наглядными цветными изображениями. Ключевые дифференциально-диагностические параметры для каждого тематического раздела книги представлены в виде таблиц. Приведены заключительные краткие описания неврологических и параклинических исследований. Издание может служить как иллюстрированным справочником, так и наглядным пособием для обучающихся или пациентов.

Атлас предназначен для врачей-неврологов, специалистов широкого профиля, студентов медицинских вузов и факультетов, слушателей курсов постдипломного образования.

УДК 616.8
ББК 56.12

ISBN 978-3-13-130932-7

© 2014 of the original English language edition by Georg Thieme Verlag KG, Stuttgart, Germany. Original title: «Color Atlas of Neurology», 2nd edition, by Reinhard Rohkamm

ISBN 978-5-00030-652-9

© Издание на русском языке, перевод на русский язык, оформление, оригинал-макет. Издательство «МЕДпресс-информ», 2017

Предисловие ко второму изданию

Идея создания карманного атласа по клинической неврологии возникла в 1989 г., а в 2000 г. вышло его первое издание. Работа над книгой продолжалась несколько лет при постоянной поддержке издательства Georg Thieme Verlag. Первоначальные эскизы большого формата были выполнены г-ном Güther классическим способом, на бумаге, но так как необходимые улучшения были сложными и требовали временных затрат, в рисунки были внесены изменения в технике цифровых иллюстраций.

С тех пор неврология как область медицины непрерывно развивалась, в ней произошли существенные изменения. Текст и иллюстрации второго английского издания были полностью пересмотрены с учетом этих изменений. Однако был сохранен первоначальный замысел книги: описание неврологических функциональных систем и связанных с ними синдромов как подход к клинической диагностике неврологических заболеваний, иллюстрирующий важные аспекты этих состояний. Подробности каждого тематического раздела представлены в таблицах. Заключительные короткие описания неврологических и параклинических исследований приведены, чтобы проиллюстрировать практическое применение неврологических знаний. Несмотря на впечатляющие технические и лечебные возможности современной неврологии, или в дей-

ствительности благодаря им, сбор анамнеза и осмотр пациента по-прежнему остаются основами клинической неврологии.

Я приношу сердечную благодарность издательству Georg Thieme Verlag за выпуск этого нового издания книги. Особая благодарность за профессиональную и моральную поддержку г-же Angelika Findgott и г-же Annie Hollins. Г-н Güther снова внес огромный вклад в работу над книгой, сделал прекрасные рисунки. Г-жа Güther оказала нам неоценимую помощь в применении компьютерных программ. Я особенно признателен профессору Pawel Kermer, директору отделения неврологии клиники Nordwest-Krankenhaus Sanderbusch за его помощь в редактировании текста и иллюстраций.

Многочисленные благодарности и конструктивные замечания читателей, отраженные в переработанном издании, сыграли значительную роль в его появлении.

Работа над книгой осуществлялась параллельно с проведением ежедневной клинической практики, это было довольно трудным и кропотливым занятием. Работа была выполнена в огромной степени благодаря поддержке моих пациентов и, конечно же, благодаря любви моих близких, которым я и посвящаю эту книгу.

Reinhard Rohkamm

Предисловие к русскому изданию

Предлагаемое читателю издание можно по праву назвать первой и самой необходимой книгой для подготовки специалиста по нейрореабилитации. Нарушение функции нервной системы и мышц наблюдается практически при всех заболеваниях и повреждениях, что затрудняет постановку диагноза и проведение дифференциальной диагностики. В предлагаемом издании впервые проясняются самые сложные понятия при помощи точного, логичного и простого в изложении текста и очень хороших иллюстраций.

Книга содержит в себе весь необходимый объем информации: от функциональной анатомии и физиологии и их структурных основ, широкого спектра неврологических синдромов, методов диагностики до описания отдельных симптомов, признаков заболеваний неврологического характера, соединенных в структурные элементы, очень удобные для быстрой идентификации нарушений, запоминания их и применения полученных знаний в клинической практике. Интересны разделы о лимбической системе, сосудистой сети мозжечка, цереброспинальной жидкости, раздел о нейромедиаторах и многое другое.

Особенно важны для каждого специалиста, занимающегося нейрореабилита-

цией, главы «Функциональные системы» и «Синдромы», содержащие описание неврологических функциональных систем и связанных с ними синдромов как подход к клинической диагностике неврологических заболеваний, иллюстрирующий важные для реабилитации аспекты этих состояний.

Впервые учебное пособие представляет системный подход к описанию строения, функций нервной системы и неразрывно связанных с ней мышц и других внутренних органов. Иллюстрации собраны таким образом, что создают всеобъемлющее пространственное представление о протекающих процессах, способах выявления отклонений функций и делают очень сложный материал доступным для восприятия и запоминания читателя, позволяют создать целостный образ функционирующего тела в норме и при всех существующих вариантах нарушений функции нервной системы, включая нейроиммунные, нейрогенетические, нейродегенеративные расстройства.

«Цветной атлас по неврологии» вносит значительный вклад в развитие неврологии и нейрореабилитации, подготовку квалифицированных кадров и совершенствование повседневной клинической практики.

Г.Е.Иванова

Содержание

1 Основные положения 11

Общий обзор	12
Череп	14
Мозговые оболочки	16
Цереброспинальная жидкость	18
Ствол головного мозга	21
Черепные нервы	23
Сонные артерии	25
Передние мозговые артерии	27
Вертебробазиллярные артерии	30
Артерии мозжечка	32
Задние мозговые артерии	34
Мозговые и внемозговые вены	36
Внемозговые вены	38
Спинальное кровообращение	40
Полушария мозга	42
Позвоночник и позвоночный канал	46
Спинной мозг	48
Двигательные проводящие пути	50
Проводящие пути мозжечка	52
Соматосенсорные проводящие пути	54
Дерматомы и миотомы	56
Периферическая нервная система	58
Скелетная мускулатура	68
Вегетативная (автономная) нервная система	70
Лимбическая система	76
Нейроиммунология	78
Нейрогенетика	80
Дегенерация нервной системы	82

2 Функциональные системы 85

Рефлексы	86
Управление движениями	88
Базальные ганглии	90
Зрительная система	92
Глазодвигательная функция	95
Пупилломоторная функция	99
Тройничный нерв	101
Лицевой нерв	104
Вестибулярная система	106
Слух	108
Боль	110
Циркадианные ритмы	112
Сознание	115
Язык	117
Речь	119

Память	121
Нейроэндокринный контроль	123
Автономная нервная система.	
Сердце и кровообращение	125
Автономная нервная система.	
Дыхание	127
Автономная нервная система.	
Терморегуляция	129
Автономная нервная система.	
Функции желудочно-кишечного тракта	131
Автономная нервная система.	
Функция мочевого пузыря и сексуальная функция	133
Барьерные системы ЦНС	136
Внутричерепное давление	138
Нейротрансмиттерные системы	140

3 Синдромы 143

Поражение верхних моторных нейронов	144
Поражение спинного мозга	146
Поражение нижних моторных нейронов	148
Мышечная слабость	150
Нарушения походки	152
Мозжечковые синдромы	155
Тремор	157
Хорея, дискинезия, миоклонус	159
Миоклонус, тики	160
Дистония	163
Сенсорные нарушения	165
Боль	168
Вертиго	170
Нистагм	172
Глазодвигательные нарушения	174
Дефекты поля зрения	176
Нарушение функции зрачков	178
Поражения лицевого нерва	181
Нарушения обоняния	183
Нарушения вкуса	185
Дисфагия (затруднение глотания)	187
Стволовые синдромы	189
Синдромы поражения основания черепа	193
Поведенческие расстройства	196
Агнозия	198
Нарушения памяти	200

Афазия	202	Токсоплазмоз, нейроцистицеркоз, малярия	319
Дизартрия	204	Прионные болезни человека	322
Языковые нарушения	206	Старение и нервная система	324
Нарушения сна	209	Болезнь Паркинсона	326
Нарушения сознания	211	Атипичный паркинсонизм	335
Комоподобные состояния.		Деменция	337
Смерть мозга	213	Болезнь Гентингтона	344
Изменения внутричерепного давления	215	Заболевания мозжечка (атаксии)	346
Воспалительные заболевания ЦНС	220	Опухоли головного мозга	351
Эпилептические припадки	222	Опухоли мозга I и II степени злокачественности по классификации ВОЗ	353
Неэпилептические припадки	226	Опухоли головного мозга специфической локализации	355
Цереброваскулярные синдромы	230	Опухоли мозга III и IV степени злокачественности по классификации ВОЗ	357
Периферическая нейропатия	235	Метастатическая болезнь опухолей ЦНС	361
Боль в спине, поражение корешков	237	Наследственные метаболические энцефалопатии	363
Плексопатия	240	Приобретенные энцефалопатии	366
Миопатия	242	Черепно-мозговая травма	375
Психогенные синдромы в неврологической практике	244	Травмы позвоночника	382
4 Неврологические заболевания 247		Повреждение спинного мозга	384
Инсульт	248	Миелопатии	386
Ишемический инсульт	250	Болезни моторных нейронов	394
Геморрагический инсульт	254	Боль в спине	396
Диагностика инсульта	259	Плексопатия, периферические neuropatii	399
Лечение инсульта	261	Миопатии	413
Тромбоз мозговых вен, васкулиты	263	Нервно-мышечные синдромы	424
Головная боль	265	Аномалии развития ЦНС	426
Эпилепсия	276	5 Клинический метод 435	
Рассеянный склероз	282	Беседа с пациентом	436
Инфекции ЦНС	290	Неврологический осмотр	438
Болезнь Лайма (нейроборрелиоз)	294	Диагностические тесты	443
Нейросифилис	297	6 Приложение 449	
Туберкулез ЦНС	299	Литература 571	
Ботулизм и столбняк	301		
Инфекции, вызываемые вирусом простого герпеса	303		
Инфекции, вызываемые вирусом varicella-zoster	305		
ВИЧ-инфекция	307		
Полиомиелит	310		
Инфекция, вызываемая JC-вирусом, цитомегаловирусная инфекция	312		
Бешенство	314		
Оппортунистические грибковые инфекции	316		

1 Основные положения

- Нейроанатомия
- Проводящие пути
- Дерматомы и миотомы
- Периферическая нервная система
- Скелетная мускулатура
- Автономная (вегетативная) нервная система
- Лимбическая система
- Нейроиммунология
- Нейрогенетика
- Дегенеративные изменения нервной системы

Общий обзор

Неврология – это раздел медицины, посвященный заболеваниям нервной системы и скелетной мускулатуры. Нервная система морфологически и функционально подразделяется на центральную, периферическую (соматическую) и автономную (вегетативную).

Центральная нервная система

■ Головной мозг (см. Приложение, табл. 1)

Передний мозг, или *prosencephalon* (супратенториальная часть головного мозга), состоит из конечного мозга (*telencephalon*) – двух полушарий и соединяющих их срединных структур и промежуточного мозга (*diencephalon*).

Ствол головного мозга (инфратенториальная часть головного мозга) состоит из среднего мозга (*mesencephalon*) и ромбовидного или заднего мозга (*rhombencephalon*). Ромбовидный мозг состоит из моста (*pons*), мозжечка (*cerebellum*) и продолговатого мозга (*medulla oblongata*).

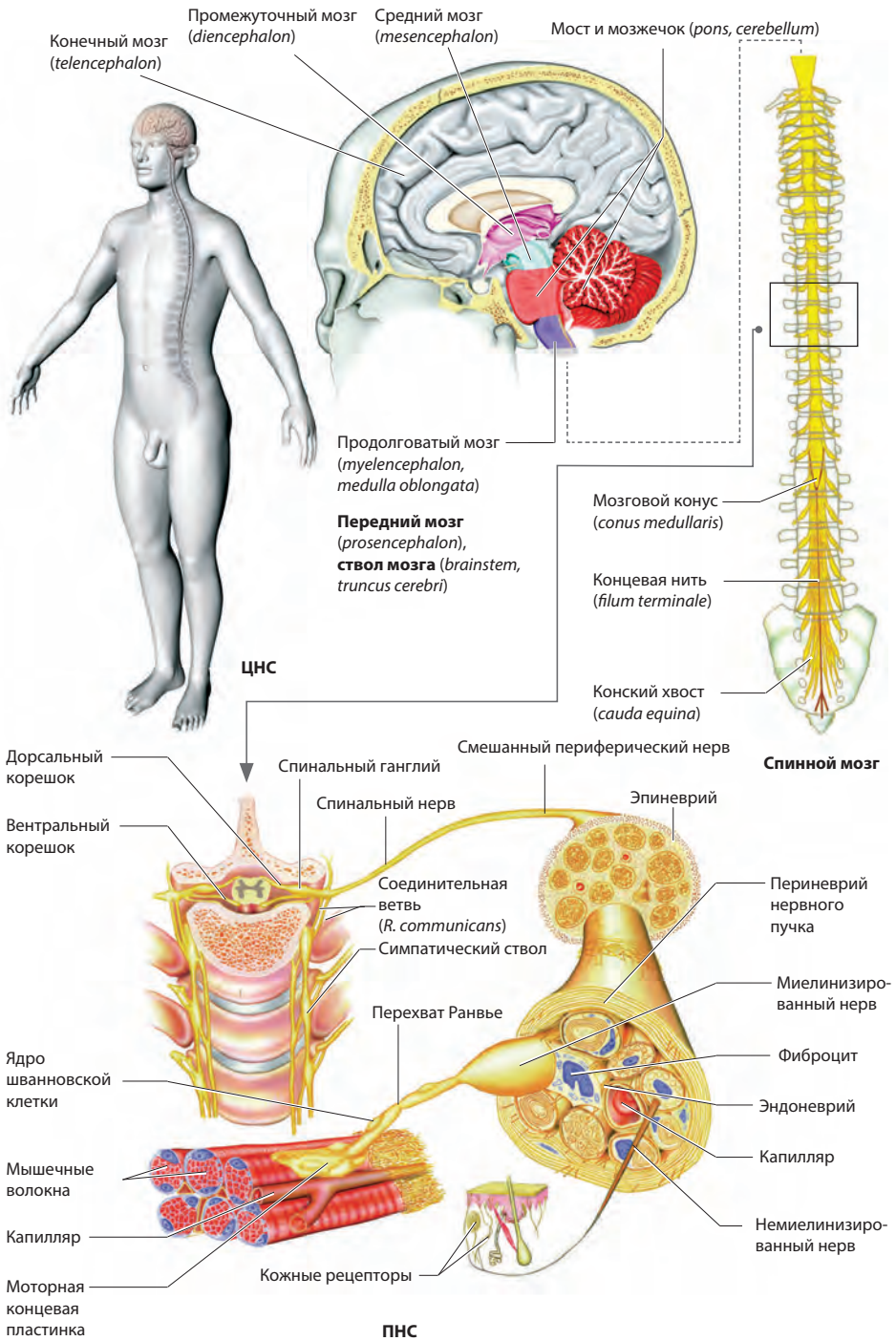
■ Спинной мозг

Длина спинного мозга у взрослого человека составляет примерно 45 см. Вверху спинной мозг переходит в продолговатый мозг, начинаясь сразу от места выхода первой пары шейных нервов. Заканчивается он мозговым конусом (*conus medullaris*), у новорожденных – на уровне третьего поясничного позвонка (L3), а у взрослых – на уровне межпозвоночного диска L1–L2. Мозговой конус переходит в концевую нить (*filum terminale*), которая состоит главным образом из глии и соединительной ткани. Вместе с дорсальными и вентральными корешками спинальных нервов она образует конский хвост (*cauda equina*) и прикрепляется к дорсальной поверхности копчика. В соответствии с сегментарным строением позвоночника и положением спинальных нервов в спинном мозге различают шейный, грудной, поясничный и крестцовый отделы.

Периферическая нервная система

Периферическая нервная система (ПНС) осуществляет связь центральной нервной системы (ЦНС) с другими частями тела. В основном все моторные, сенсорные и автономные нервные клетки и волокна за пределами ЦНС являются частью ПНС. ПНС состоит из вентральных (моторных) нервных корешков, дорсальных (сенсорных) нервных корешков, спинальных ганглиев, спинальных и периферических нервов и их окончаний, а также из главной части автономной нервной системы, симпатического ствола. Два первых черепных нерва (обонятельный и зрительный) принадлежат к ЦНС, а остальные – к ПНС.

Периферические нервы могут быть чисто моторными или сенсорными, но обычно являются смешанными и содержат моторные, сенсорные и вегетативные волокна (аксоны) в разных пропорциях. Любой периферический нерв состоит из отдельных пучков аксонов, каждый из которых покрыт оболочкой из соединительной ткани (периневрием). Соединительная ткань, расположенная между аксонами внутри пучков, называется эндоневрием, а пучки, окруженные общей соединительнотканной оболочкой, – эпиневрием. Пучки содержат миелинизированные и *немиелинизированные* волокна, эндоневрий и капилляры. Каждое нервное волокно окружено вспомогательными (шванновскими) клетками. У немиелинизированных нервных волокон одна шванновская клетка окружает несколько аксонов. В миелинизированных волокнах мембрана шванновской клетки многократно обертывается вокруг аксона, образуя слой миелина. Шванновские клетки в миелинизированных волокнах расположены на небольших расстояниях друг от друга. Интервалы между ними называются перехватами Ранвье. Скорость проведения импульса по нервному волокну тем выше, чем толще слой миелина. Особая зона контакта между моторным нервным волокном и мышцей, которую оно иннервирует, называется нервно-мышечным соединением или концевой моторной бляшкой. Импульсы, возникающие в рецепторах



кожи, фасций, мышц, суставов, внутренних органов, передаются в ЦНС по сенсорным (афферентным) нервным волокнам, идущим в составе дорсальных корешков спинного мозга. Клеточные тела сенсорных нейронов находятся в ганглиях дорсальных корешков (псевдоуниполярные клетки).

Череп

Череп (*cranium*) определяет форму головы. Он легко пальпируется через тонкий слой мышц и соединительной ткани, которые его покрывают. Толщина его варьирует: кости толще и прочнее в тех областях, которые подвергаются механическим воздействиям. Тонкие кости в височной и орбитальной областях черепа образуют так называемые костные окна, через которые при помощи ультразвука можно исследовать базальные мозговые артерии (с. 446). Тонкие области черепа более подвержены переломам. Единственными суставами черепа являются сочленения между слуховыми косточками и височно-нижнечелюстной сустав.

Мозговой череп

Мозговой череп (*neurocranium*) вмещает головной мозг, лабиринт и среднее ухо. Между наружной и внутренней пластинками костей черепа содержится губчатое костное вещество, состоящее из костных ячеек (*diploe*). Кости свода черепа (*calvaria*) у подростков и взрослых плотно соединяются друг с другом при помощи швов и хрящей (синхондрозы). Венечный шов проходит поперечно и отделяет фронтальную треть свода черепа. Сагиттальный шов идет вдоль средней линии, проходит в переднезаднем направлении по средней линии черепа, оканчиваясь спереди венечным швом, а сзади – ламбдовидным швом; он начинается от венечного шва и заканчивается бифуркацией над затылочной костью, формируя ламбдовидный шов. Область соединения лобной, теменной, височной и клиновидной костей называется «птерион». Под ним расположена бифуркация средней менингеальной артерии.

Внутреннее основание черепа формирует дно полости черепа, в котором выделяют

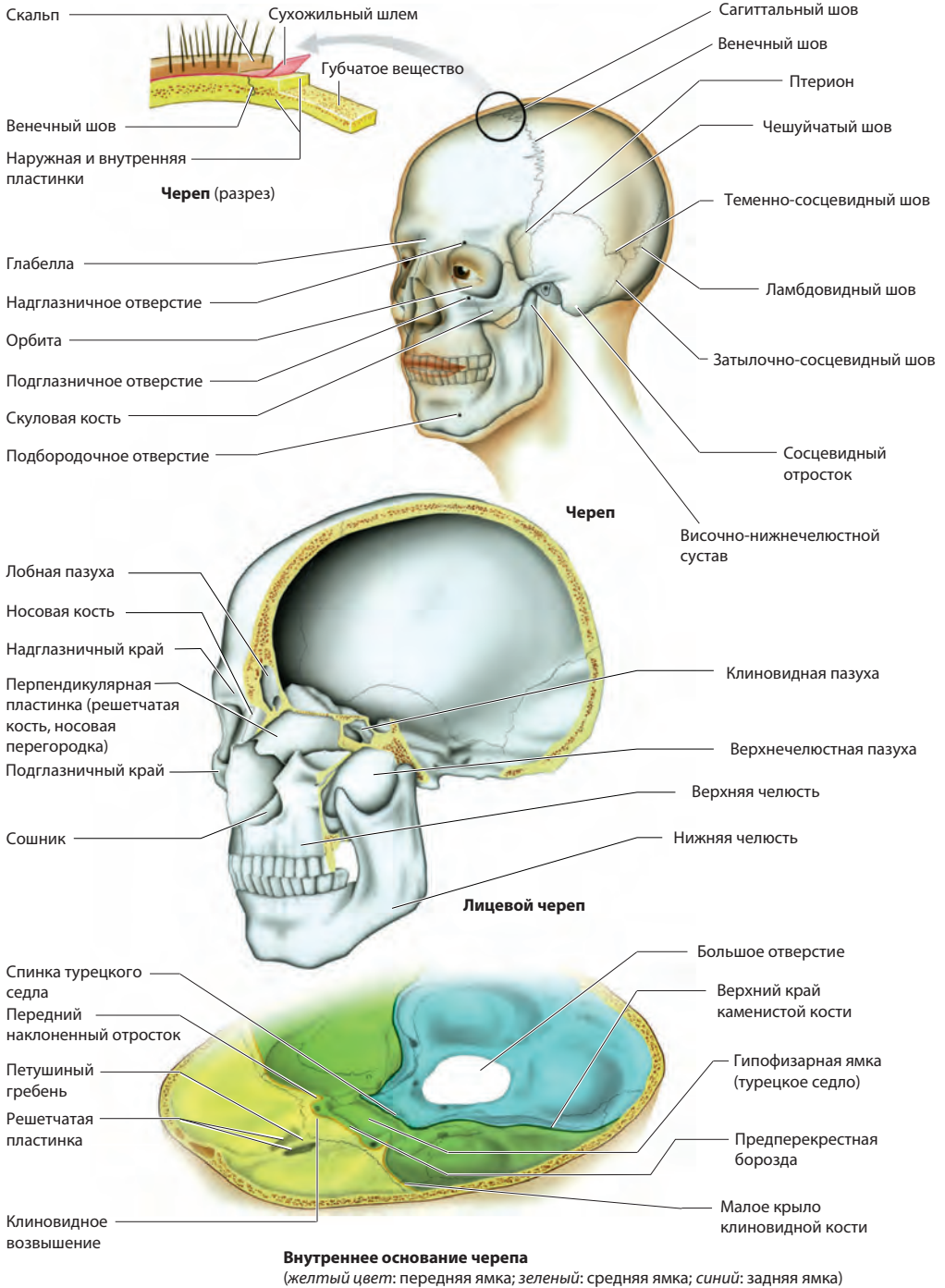
Автономная (вегетативная) нервная система

Автономная нервная система регулирует функции внутренних органов в ответ на изменения внутренней и внешней среды. В автономной нервной системе выделяют центральный и периферический отделы (с. 70).

переднюю, среднюю и заднюю черепную ямку. Передняя ямка образует ложе для обонятельного тракта и базальной поверхности лобных долей, средняя ямка – для базальной поверхности височных долей, гипоталамуса и гипофиза, задняя ямка – для мозжечка, моста и продолговатого мозга. Передняя и средняя черепные ямки разделены между собой латерально задними краями малых крыльев клиновидной кости, а медиально – клиновидным возвышением. Средняя и задняя черепные ямки разделены между собой латерально верхним краем пирамиды височной кости, а медиально – спинкой турецкого седла.

Скальп

Скальп состоит из кожи (включая эпидермис, дерму и волосы), подкожной соединительной ткани, сухожильного шлема – надчерепного апоневроза (*galea aponeurotica*), рыхлой соединительной ткани, расположенной под апоневрозом, и надкостницы (*pericranium*). Волосы на скальпе растут со скоростью примерно 1 см в месяц. Соединение между апоневрозом и надкостницей подвижно на всей поверхности, за исключением верхнего края орбиты, дуги скуловой кости и наружного затылочного бугра. Повреждения черепа выше апоневроза не вызывают появления обширных гематом, а края кожных ран обычно не расходятся. Ранения скальпа приводят к появлению зияющих ран. Скальпированные раны – это повреждения, при которых происходит отрыв сухожильного шлема от надкостницы. Субгалеальные (подапоневротические) гематомы распространяются по поверхности черепа.



Лицевой череп

Лицевой череп (*viscerocranium*) состоит из костей орбиты, носа и параназальных пазух (синусов). Верхний край орбиты образован лобной костью, нижний край – верхней челюстью и скуловой костью. Лобная пазуха лежит над крышей орбиты, верхнечелюстная пазуха – ниже ее дна. Полость носа простирается от передних отверстий (ноздри) до задних отверстий (хоаны) и соединяется с параназальными

пазухами: верхнечелюстной, лобной, клиновидной (сфеноидальной) и решетчатой (этмоидальной). Инфраорбитальный канал, который содержит инфраорбитальные сосуды и нерв, расположен в верхней (орбитальной) стенке верхнечелюстной пазухи. Часть решетчатой кости, покрывающая клиновидную пазуху, образует на своей наружной поверхности костные края зрительных каналов, предперекрестные борозды и гипофизарную ямку.

Мозговые оболочки

Твердая мозговая оболочка

Твердая мозговая оболочка (лат. *dura mater*, греч. *pachymeninx*) состоит из наружного слоя, контактирующего с черепом, и внутреннего слоя, обращенного к паутинной (арахноидальной) оболочке. Наружный слой содержит менингеальные артерии, которые снабжают кровью твердую мозговую оболочку и полость черепа. Капилляры в твердой мозговой оболочке частично фенестрированы (т.е. их эпителий продырявлен), в связи с чем в этих местах гематоэнцефалический барьер (ГЭБ) отсутствует. Когда твердая мозговая оболочка отделяется от костей черепа, например вследствие эпидуральной гематомы (с. 376, 378), формируется эпидуральное пространство, которое в норме отсутствует. Внутренний слой этой оболочки соседствует с нейроэпителием арахноидальной оболочки. Отсутствующее в норме внутрочерепное субдуральное пространство может возникнуть в этой области, например, при кровотечении из переходных (*bridging*) вен (субдуральная гематома, с. 376, 380).

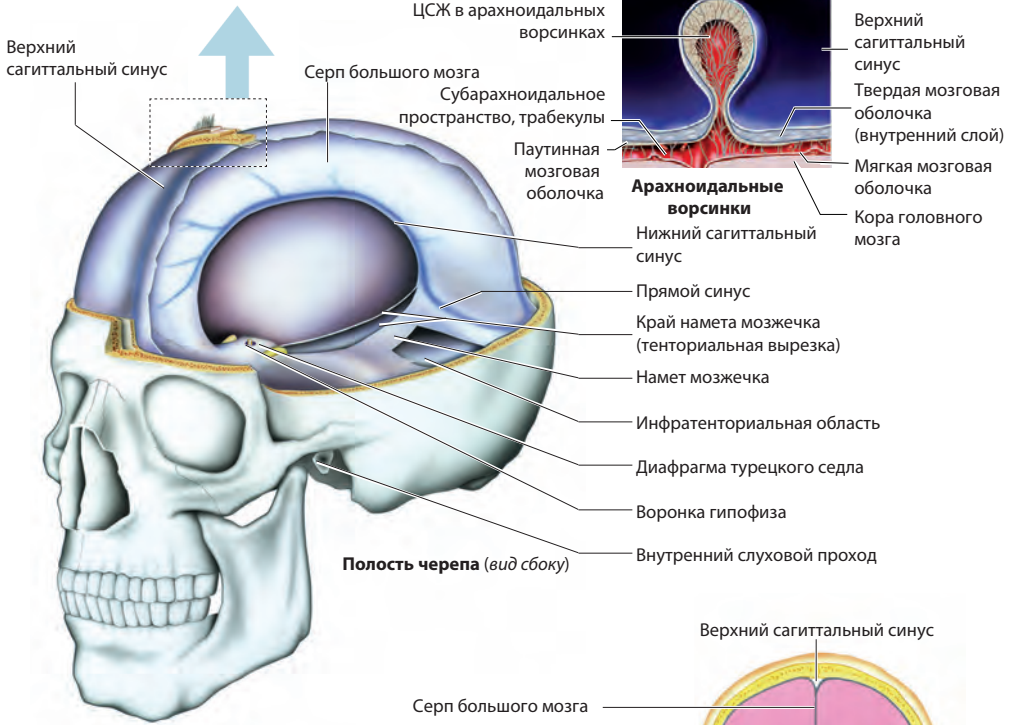
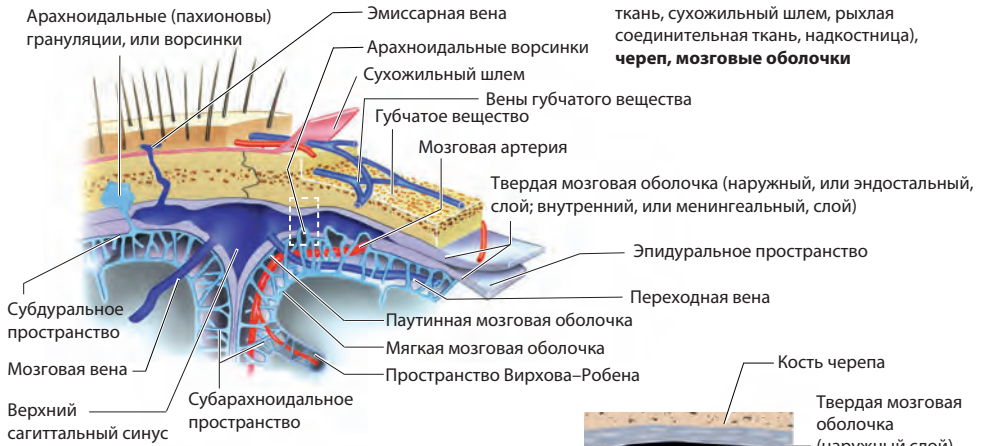
Между двумя слоями твердой мозговой оболочки расположены синусы, которые не имеют клапанов.

Серп большого мозга (*falx cerebri*) разделяет два полушария и ограничен сверху и снизу верхним и нижним сагиттальными синусами. Спереди он прикрепляется к петушиному гребню (*crista galli*), а сзади срастается с наметом мозжечка. В пространстве между серпом и расщеплением намета мозжечка расположен прямой синус.

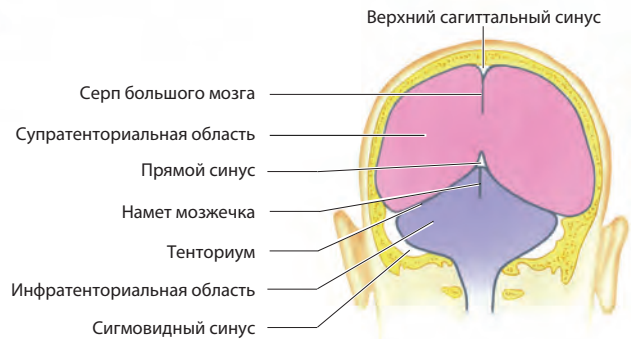
Малый серп (серп мозжечка) разделяет два полушария мозжечка, сзади он прикреплен к затылочной кости, в его основании лежит затылочный синус.

Намет мозжечка (*tentorium cerebelli*) отделяет верхнюю область мозжечка от нижней области затылочной доли. Он поднимается по направлению к средней линии, принимая форму палатки. Отверстие между двумя половинами намета, известное как тенториальная вырезка, проходит по среднему мозгу. Медиальный край намета прилегает к обеим сторонам среднего мозга. Сзади намет прикреплен к борозде поперечного синуса, латерально к краю пирамиды височной кости, а впереди – к переднему и заднему наклоненным отросткам клиновидной кости. Намет мозжечка разделяет супра- и инфратенториальные пространства. Воронка гипофиза (*infundibulum*) с покрывающей ее паутинной оболочкой проходит через отверстие в задней части диафрагмы турецкого седла, горизонтальной пластинки твердой мозговой оболочки, лежащей между передним и задним наклоненными отростками. Гипофиз расположен в турецком седле, ниже диафрагмы.

Менингеальные ветви трех ветвей тройничного нерва (с. 23, 101) обеспечивают сенсорную иннервацию твердой мозговой оболочки свода черепа, передней черепной ямки, средней черепной ямки и намета мозжечка. Менингеальные ветви блуждающего нерва (с. 23), языкоглоточный нерв и два первых шейных нерва обеспечивают сенсорную иннервацию задней черепной ямки.



Полость черепа (вид сбоку)



Полость черепа (вид сзади)

2 **Функциональные системы**

- Рефлексы
- Моторная система
- Функции II–VIII черепных нервов
- Боль
- Циркадианные ритмы
- Сознание
- Язык и речь
- Память
- Нейроэндокринология
- Автономная система
- Барьерные системы ЦНС
- Внутричерепное давление
- Системы нейротрансмиттеров

Рефлексы

Рефлексы – это произвольные и относительно стереотипные ответы на специфические стимулы. Они необходимы для нормального функционирования организма (например, поддержания позы, осуществления целенаправленных движений), а нарушения рефлексов являются важными объективными признаками при неврологическом осмотре.

Афферентные волокна несут импульсы от активированных рецепторов к нейронам ЦНС, которые возбуждаются и передают импульсы по эфферентным волокнам к клеткам, мышцам и другим органам, которые обеспечивают рефлекторный ответ. Этот путь называется рефлекторной дугой. Рецепторы находятся в начале сенсорных путей в коже, слизистых оболочках, мышцах, сухожилиях, perioste, сетчатке, внутреннем ухе, слизистой оболочке носа и языка. В рефлекторном ответе участвуют моторные, сенсорные и автономные компоненты. Большинство рефлексов относительно независимы от состояния сознания. Прерывание рефлекторной дуги в любом участке приводит к ослаблению или исчезновению рефлекса. Внутренние рефлексы – это рефлексы, рецепторы и эффекторы которых находятся в одном и том же органе (например, рефлекс с четырехглавой мышцы бедра – коленный). Внешние рефлексы – это рефлексы, эффекторы и рецепторы которых находятся в разных органах (например, вестибулоокулярный рефлекс).

Рефлексы, которые можно вызвать только в болезненном состоянии, называются патологическими. К патологическим рефлексам, указывающим на дисфункцию пирамидного (кортико-спинального) тракта, относится симптом Бабинского (тоническое дорсальное сгибание большого пальца стопы при стимуляции латеральной стороны подошвы). Это надежный признак поражения первого мотонейрона. У новорожденных этот рефлекс является физиологическим.

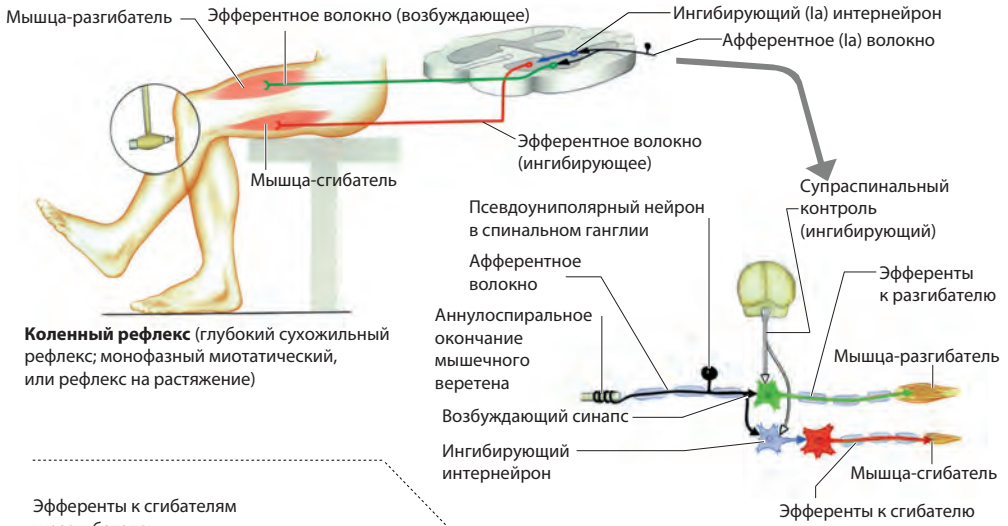
Внутренние мышечные рефлексы (глубокие сухожильные рефлексы)

Внутренние мышечные рефлексы возникают при растяжении рецепторов, находящихся внутри мышцы (аннулоspirальные нервные окончания мышечных веретен). Импульсы, которые генерируют эти рецепторы, передаются по быстропроводящим афферентным волокнам Ia-типа к спинальным α -мотонейронам, откуда через эфферентные α_1 -волокна импульс поступает к мышце-агонисту. Одновременно спинальные интернейроны (вставочные нейроны) передают тормозящие импульсы на мотонейроны, отвечающие за сокращение мышцы-антагониста, в результате чего происходит ее расслабление в момент сокращения мышцы-агониста. Возникающее мышечное сокращение расслабляет мышечные веретена, прекращая генерацию импульсов.

Дуга спинального рефлекса испытывает влияние высших двигательных центров. Аномальный рефлекторный ответ подразумевает патологию мускулатуры, рефлекторной дуги или двигательных центров. Некоторые рефлексы имеют большое значение для клинической диагностики (с. 61 и 66).

Внешние рефлексы

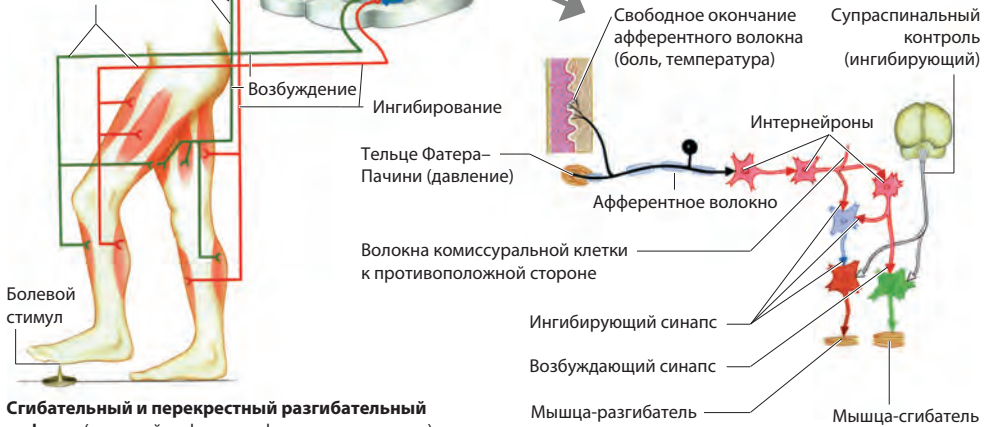
В отличие от глубоких сухожильных рефлексов (внутренних), которые являются моносинаптическими, внешние рефлексы – полисинаптические. Между их афферентной и эфферентной частью лежит цепь спинальных вставочных нейронов (интернейронов). Внешние рефлексы возникают в ответ на стимулы различных типов, например, в результате растяжения мышц, прикосновения к коже (абдоминальный рефлекс) или роговице (роговичный рефлекс), раздражения слизистой (чихание), воздействия света (закмуривание глаз в ответ на яркую вспышку) или звука (акустический рефлекс). Интенсивность ответа снижается, если стимул повторяется несколько раз (привыкание – габитуация). Так как внешние рефлексы полисинаптические, их латентный период



Коленный рефлекс (глубокий сухожильный рефлекс; монофазный миотатический, или рефлекс на растяжение)

Эфференты к сгибателям и разгибателям противоположной стороны

Эфференты к сгибателям и разгибателям той же стороны



Моносинаптический путь (глубокий сухожильный рефлекс, или рефлекс на растяжение)

Сгибательный и перекрестный разгибательный рефлекс (внешний рефлекс, рефлекс отдергивания)

Полисинаптический путь (сгибательный рефлекс)

Глубокий сухожильный рефлекс	Шкала
Отсутствует*	0
Следовой или наблюдаемый только при отвлечении внимания пациента**	1+
Нормальный	2+
Оживленный**	3+
Неустойчивый клонус***	4+
Сопровождается устойчивым клонусом*	5+

* Всегда аномальный.

** Может быть и нормальным, и аномальным.

*** Обычно аномальный.



Рефлекторный мышечный ответ (глубокий сухожильный рефлекс)

(время между воздействием стимула и ответом) дольше, чем у внутренних рефлексов. К некоторым важным внешним рефлексам относятся постуральный и установочный, пищевые (сосание, глотание, лизание) и автономные рефлексы (с. 168).

Сгибательный рефлекс запускается болевой стимуляцией, например уколom острым предметом. Возбуждающие интернейроны активируют α -мотонейроны спинного мозга, которые, в свою очередь, возбуждают мышцы-сгибатели и ингибируют разгибатели на той же стороне. Однако на противоположной стороне сокращаются разгибатели, а сгибатели расслабляются. Рефлекс не зависит от боли, так как человек испытывает

ее только тогда, когда активируются сенсорные поля в головном мозге. К этому моменту рефлекс уже осуществился. Дуга этого рефлекса, подобно глубоким сухожильным рефлексам, испытывает влияние высших моторных центров.

Аномалии внешних рефлексов подразумевают прерывание рефлекторной дуги или кортико-спинального тракта (который передает импульсы от высших нервных центров). Некоторые рефлексы, – например абдоминальный (T6–T12), кремастерный (L1–L2), бульбокавернозный (S3–S4), анальный (S3–S5), – в норме не всегда удается вызвать, поэтому они не имеют большого клинического значения.

Управление движениями

Моторная система контролирует длительность, направление, амплитуду и силу движений, координируя работу мышц-агонистов и антагонистов.

Поддержание позы

Тело сохраняет стабильное положение благодаря постуральному и установочному рефлексам. Рефлекторные движения – это произвольные, стереотипные ответы на стимулы. Ритмические движения имеют рефлекторную и произвольную составляющую. Произвольные движения прodeлываются сознательно и являются результатом обучения.

Рефлекторные движения

Примером рефлекторного движения служит отдергивание конечности при воздействии болевого стимула. Внутренние мышечные рефлексы регулируют тонус и эластичность мышц и играют важную роль в поддержании позы и координации работы различных мышечных групп. Специфические функции, например стабилизация положения суставов или регулировка силы мышечного сокращения, осуществляются при помощи спинальных *вставочных тормозных нейронов*. Внешние рефлексы подразделяются на защитные и постуральные. Примером защит-

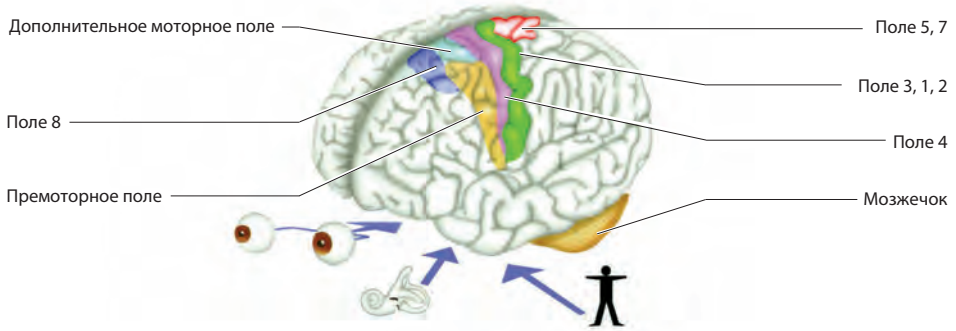
ного рефлекса служит сгибание конечности в ответ на болевой стимул и роговичный рефлекс в ответ на попадание инородного тела на роговицу. Примером постурального рефлекса является защитная *разгибательная реакция* при падении.

Ритмические движения

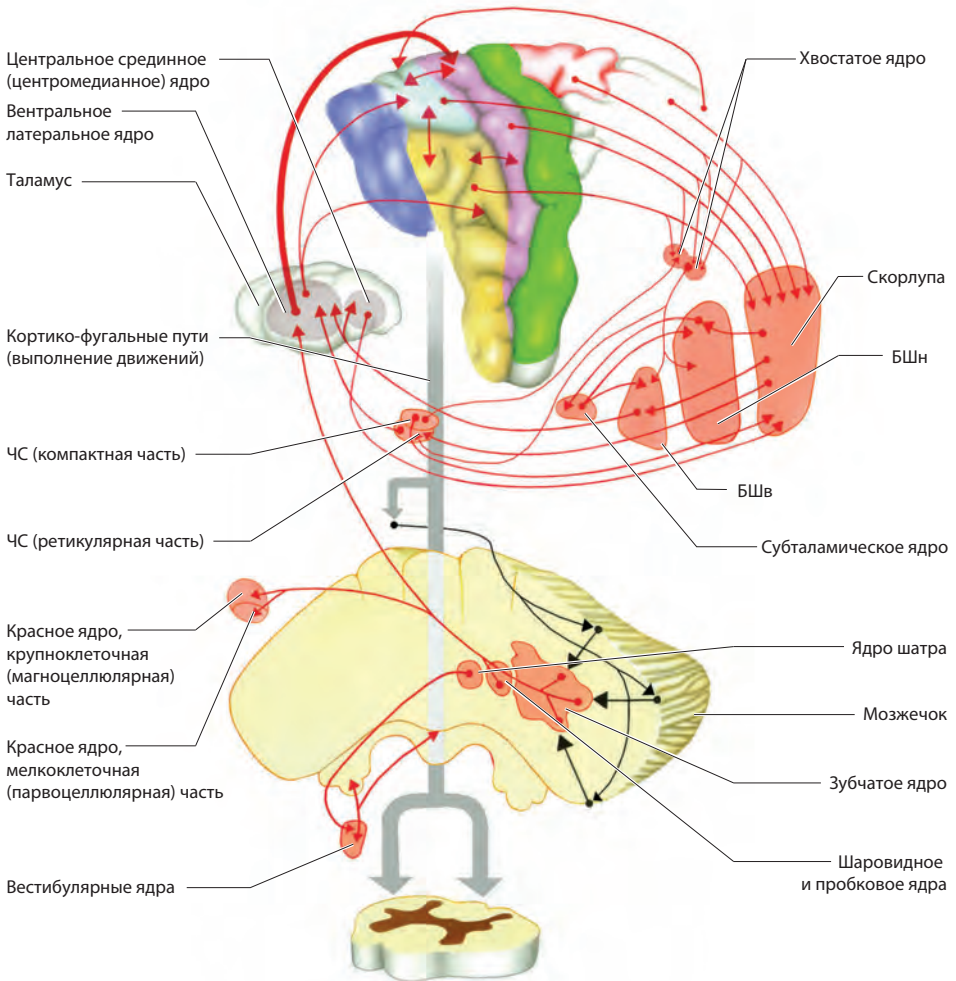
Примерами ритмических движений являются ходьба, дыхание, езда на велосипеде. Они обслуживаются как спинальными рефлексами, так и супраспинальными влияниями со стороны ствола головного мозга, мозжечка, базальных ганглиев и моторной коры.

Произвольные движения

Произвольные движения зависят от двигательных программ (эфферентных копий), которые приводят к желаемому результату. Следовательно, различные части тела способны выполнять сходные движения (моторная эквивалентность) с большим или меньшим успехом (например, ротация большого пальца, стопы, голени, бедра, таза и туловища). Произвольные движения включают элементы основных рефлексов и ритмических паттернов. Их бeглое выполнение зависит от эффективной обратной связи зрительной, вестибулярной и проприоцептивной систем с моторными центрами спинного мозга,



Корковые моторные поля, афферентные связи (зрительные, слуховые, соматосенсорные)



Двигательные проводящие пути
(кора, базальные ганглии, таламус, ствол мозга, мозжечок, спинной мозг)

ствола головного мозга и коры. Дальнейшая модификация произвольных движений обеспечивается мозжечком и базальными ганглиями, волокна которых достигают коры через релейные (переключательные) ядра таламуса. Таким образом, тонкая регуляция движений зависит от постоянного взаимодействия между эфферентной копией и выполнением движения.

Моторная кора (с. 50). Моторная кора связана с подкорковыми областями (таламусом, базальными ганглиями, мозжечком и стволом мозга) и спинным мозгом. Первичное моторное поле (поле 4) регулирует силу мышечного сокращения и направление движения. Оно, главным образом, управляет дистальными группами мышц (тонкий контроль). Функция скелетных мышц в моторной коре характеризуется *соматотопическим* представительством (с. 51).

Премоторная (вторичная моторная) кора (с. 42) состоит из дополнительного мотор-

ного поля и премоторного поля. Дополнительное моторное поле участвует в программировании движений. Премоторное поле доминантного полушария включает область Брока (с. 117), а премоторное поле обоих полушарий – фронтальные зрительные поля (с. 95). Премоторная кора получает нервные импульсы от задней теменной коры. Она участвует в планировании сложных движений, а также в визуальном и соматосенсорном контроле движений. Главным образом, она контролирует движения туловища и проксимальных отделов конечностей.

Мозжечок (с. 52). Мозжечок координирует движения конечностей и глаз, участвует в поддержании равновесия тела и регулировании мышечного тонуса.

Базальные ганглии (с. 44, 90). Базальные ганглии имеют тесные анатомические и функциональные связи с моторной корой и участвуют в координации движений конечностей и глаз.

Базальные ганглии

Область базальных ганглиев состоит из четырех функциональных полей:

- полосатое тело (*corpus striatum*) = хвостатое ядро + скорлупа + прилежащее ядро;
- бледный шар = БШн + БШв;
- ЧС;
- субталамическое ядро.

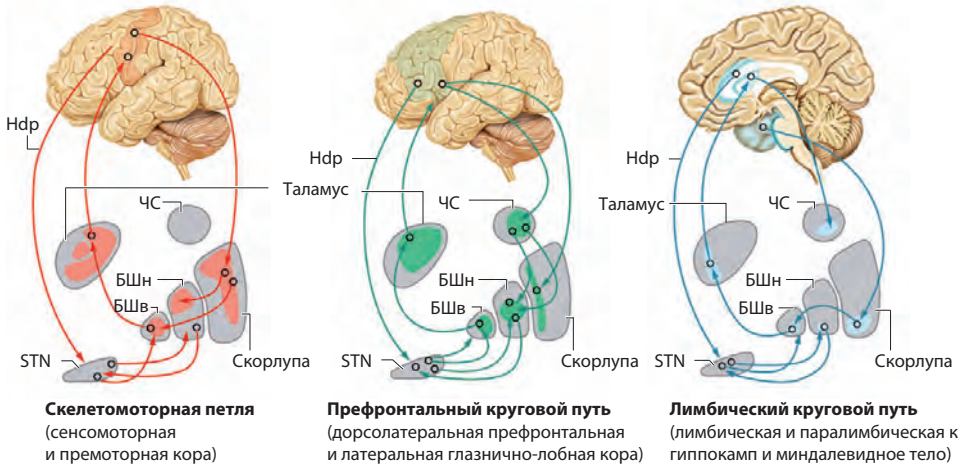
Педункулопонтинные ядра, расположенные каудальнее ЧС, функционально тесно связаны с базальными ганглиями (с. 21, 44).

Скорлупа и бледный шар вместе образуют чечевицеобразное ядро. Хвостатое ядро и скорлупа вместе составляют дорсальный стриатум. Вентральный (лимбический) стриатум включает прилежащее ядро, обонятельный бугорок и центральное ядро миндалевидного тела. Ретикулярная вентральная часть ЧС содержит небольшое количество дофамина и железа, придающего ей красноватый оттенок, а компактная дорсальная часть – большое количество дофамина и меланина, окрашивающего ее в черный цвет (по этой причине и возникло ее название).

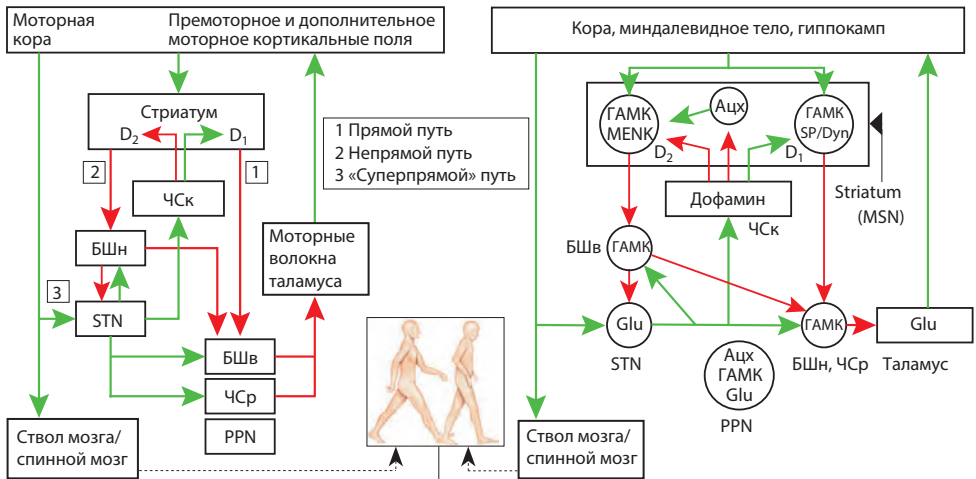
Связи

Базальные ганглии участвуют в управлении движениями, когнитивными процессами, ассоциативными процессами обучения, кратковременной памятью и эмоциями. Они образуют часть параллельных, разделенных продольно проводящих путей (кругов или петель), каждый из которых начинается и оканчивается в каком-либо кортикальном поле, выполняющем специфическую функцию: моторную (скелетные мышцы), глазо-двигательную (саккады), ассоциативно-когнитивную (префронтальное поле), эмоционально-мотивационную (лимбическая кора). Эти круги проходят через несколько переключательных станций от коры к стриатуму, бледному шару, таламусу и обратно к коре.

Стриатум и субталамическое ядро служат входной станцией для возбуждающих проекций от моторной коры, а БШв и ретикулярная часть ЧС – выходной станцией для тормозных проекций к таламусу. Существуют два круговых пути, обслуживающих моторные функции: так называемые прямой и непрямой. *Прямой* путь связывает



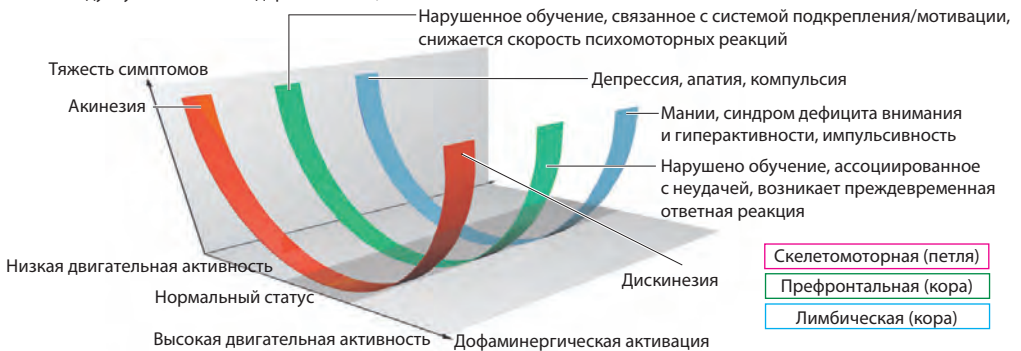
Общая организация круговых путей базальных ганглиев (Obeso et al., 2008)



Нормальная организация базальных ганглиев
(модель; ингибирующие связи показаны красными стрелками, возбуждающие – зелеными. Связи педункулопонтинных ядер см. на с. 44)

Двигательные функции зависят от возраста

Нейротрансмиттеры и нейропептиды



Влияние дофаминергической активации на поведение (Volkman et al., 2010)

Hдр – «суперпрямой» путь; STN – субталамическое ядро; PPN – педункулопонтинное ядро; ЧСк – компактная часть ЧС; ЧСр – ретикулярная часть ЧС; MENK – мет-энкефалин; Ацх – ацетилхолин; SP/Дуп – субстанция Р/динорфин; MSN – средние шиповидные нейроны; Glu – глутамат.

Аномалии краниоцервикального перехода

Синдром	Клинические проявления	Причины	Диагностика/лечение
Платибазия ¹	Обычно бессимптомная	Аномальное уплощение основания черепа	КТ или МРТ/не требуется
Окципитализация атланта (позвонка С1)	Обычно бессимптомная, возможны признаки спинномозгового расстройства ²	Сращение атланта с затылочной костью	Рентгенография, КТ, МРТ/при наличии симптомов – хирургическая декомпрессия ²
Базиллярная импрессия (базиллярная инвагинация)	Боль в затылочной области и шее; ограниченная подвижность шеи. Отдаленные последствия: нарушения походки, задержка мочи, дизартрия, дисфагия, вертиго, тошнота	Смещение верхней части шейного отдела позвоночника в полость задней черепной ямки через большое затылочное отверстие ³	Рентгенография, КТ, МРТ/при наличии симптомов – оперативное лечение
Синдром Клиппеля–Фейля ⁴	Низко расположенная линия роста волос, перепончатая шея, ограничение движений шеи, поднятые плечи, головная боль, корешковые симптомы верхних конечностей, возможная компрессия спинного мозга	Сращение двух шейных позвонков или более (блок позвонков)	То же, что выше + оценка сердечной деятельности, УЗИ почек/обычно симптоматическое

¹ Может сопровождаться базиллярной импрессией.

² В сочетании с другими синдромами.

³ Врожденное (синдромы Дауна, Клиппеля–Фейля, мальформация Киари); приобретенное (болезнь Педжета, остеомалация, ревматоидный артрит, посттравматическое).

⁴ Могут быть дополнительные аномалии: сиригомелия, расщепление позвоночника (лат. *spina bifida*), расщелина неба, деформация Шпренгеля или синдактилия.

Спинальная дизрафия (дефекты развития нервной трубки)

Синдром	Клинические проявления	Причины	Диагностика/лечение
Анэнцефалия	Отсутствие свода черепа, аплазия мозга, нормально развитый лицевой череп	Незаращение переднего нейропора	Пренатальное УЗИ/прерывание беременности
Менингоцеле, (менинго-)энцефалоцеле ¹	Истечение ЦСЖ или рецидивирующий менингит (лобное или базальное энцефалоцеле); атаксия, задержка умственного развития, слепота (заднее энцефалоцеле) ²	Дефект сращения костей черепа	Пренатальное УЗИ, ↑ α-фетопротеина ³ /введение фолиевой кислоты и витамина В ₁₂ во время беременности; по показаниям хирургическое лечение
Мальформация Денди–Уокера	Гидроцефалия, гипоплазия/агенезия червя мозжечка, кистозное расширение IV желудочка, дисморфия лица различной степени	Нарушение эмбрионального развития	КТ, МРТ/хирургическая декомпрессия по показаниям (шунт)

Синдром	Клинические проявления	Причины	Диагностика/лечение
Мальформация Киари ⁴	Дисфункция нижних ЧН и ствола мозга (дисфагия, респираторные нарушения), головная боль, боль в шее и мышцах плечевого пояса, аномальное положение головы. Вертиго, нистагм вниз, гидроцефалия (2-го типа)	Нарушение раннего эмбрионального развития (5–6 нед. беременности)	КТ, МРТ/хирургическое лечение по показаниям, субокципитальная декомпрессия, шунтирование при гидроцефалии, раннее хирургическое вмешательство при миеломенингоцеле
Расщепление позвоночника (лат. <i>spina bifida</i>) ⁵	<i>Spina bifida occulta</i> : дермальный синус, поясничный гипертрихоз, люмбосакральная фистула, боль в ногах, нарушения походки, деформация стоп, дисфункция мочевого пузыря (энурез у детей) <i>Другие формы</i> : сенсомоторный паралич с рождения, дисфункция мочевого пузыря/кишечника, деформация стоп; возможна гидроцефалия	Неполное заращение нервной трубки	Пренатальное УЗИ, ↑ α-фетопротеина ³ , рентгенография, КТ, МРТ/введение фолиевой кислоты и витамина В ₁₂ во время беременности; хирургическое лечение, физиотерапия, ортопедические приспособления
Синдром фиксированного спинного мозга	Аномально низкий мозговой конус, утолщение концевой нити или интрадуральная липома	Натяжение спинного мозга	МРТ/хирургическое лечение липомы; обычно при миеломенингоцеле

¹ Менингоцеле: грыжа паутинной и твердой мозговой оболочки. Менингоэнцефалоцеле: грыжа оболочек и ткани мозга.

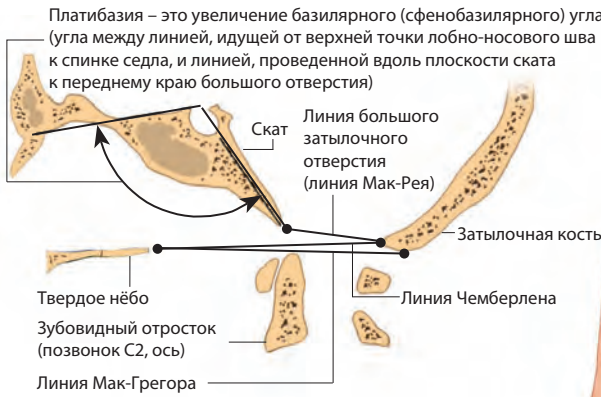
² Небольшие лобные и базальные энцефалоцеле могут оставаться недиагностированными.

³ В амниотической жидкости во II триместре беременности. Или определение ацетилхолинэстеразы в поздние сроки беременности.

⁴ Тип 1: одно- или двусторонняя грыжа миндаины мозжечка с каудальным смещением продолговатого мозга или без смещения; гидроцефалия, сириномиелия; могут быть аномалии развития основания черепа. Тип 2: то же, что при типе 1 + каудальное смещение продолговатого мозга, частей мозжечка и IV желудочка; миеломенингоцеле. Тип 3: то же, что при типе 2 + затылочное энцефалоцеле; редко; обычно несовместимо с жизнью.

⁵ *Рахисхизис* – расщелина позвоночника, неполное закрытие нервной трубки. *Spina bifida occulta* – (скрытое) незаращение дуг позвонков с нормальным расположением спинного мозга и его оболочек; *менингоцеле* – грыжа паутинной оболочки, которая лежит непосредственно под кожей (так как отсутствуют кости и твердая мозговая оболочка); *миеломенингоцеле* – грыжа спинного мозга или конского хвоста и паутинной оболочки в результате дефекта твердой мозговой оболочки и костей; *диастематомиелия* – расщепление спинного мозга на две половины, разделенные соединительнотканной или костной перегородкой.

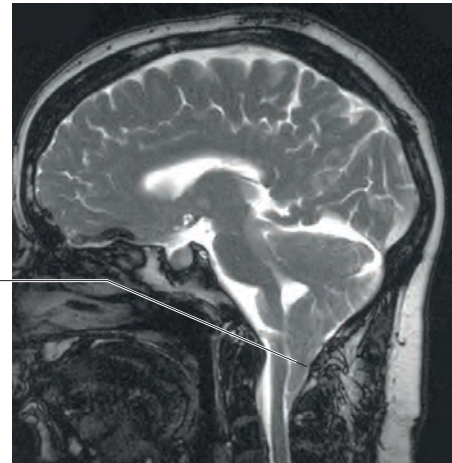
Базиллярная импрессия диагностируется по рентгенографическим признакам (положение зубовидного отростка по отношению к контрольным линиям)



Короткая шея, аномальное положение головы

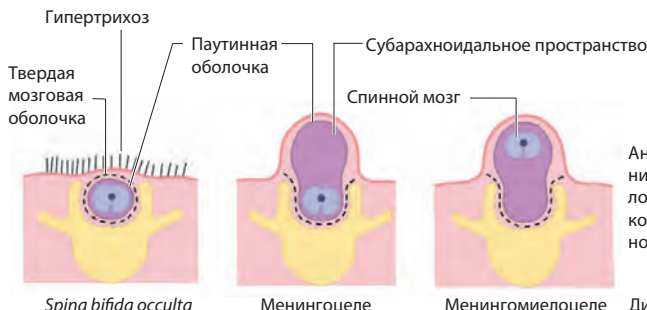
Контрольные линии, используемые для диагностики базилярной импрессии и платибазии

Синдром Клиппеля-Фейля



Мальформация Киари

МРТ (T2-ВИ, сагиттальная проекция)



Spina bifida



Синдром расщепленного спинного мозга

Аномально низко расположенный конус спинного мозга
Дизрафия, липома

Факоматозы – это группа редких наследственных заболеваний, характеризующихся поражением нервной системы, глаз, кожи, а также предрасположенностью к развитию опухолеподобных мальформаций (гамартом) и злокачественных опухолей (гамартобластом). Факоматозы выявляются в детском и подростковом возрасте.

Нейрофиброматоз (болезнь фон Реклингхаузена)

Мутация гена нейрофиброматоза 1-го типа (NF1, 17q11.2, аутосомно-доминантное наследование) вызывает утрату нейрофибромина (регулирующего рост клеток), а мутация гена нейрофиброматоза 2-го типа (NF2, 22q12.2, аутосомно-доминантное наследование) – утрату нейрофибромина 2 (мерлин, или шванномин; контролирует различные функции клеток).

Клинические проявления. Характерные очаги нейрофиброматоза 1-го типа обнаруживаются в коже (ранняя стадия: пятна цвета кофе с молоком, пигментация в подмышечной/паховой области; поздняя стадия: нейрофибромы/плексиформные нейрофибромы), в глазах (узелки Лиша – меланоцитарные гамартомы радужки, глиома зрительного нерва) и в костях (кисты, патологические переломы, дефекты костей черепа, сколиоз). Дополнительными нарушениями могут быть синингомелия, гидроцефалия, эпилептические припадки, преждевременное половое созревание или феохромоцитомы. Отличительным признаком нейрофиброматоза 2-го типа является двусторонняя невринома слухового нерва, которая сопровождается прогрессирующей глухотой. Кожные проявления бывают редко; чаще встречаются другие опухоли нервной системы (нейрофиброма, менингиома, шваннома, глиома). Типичный признак нейрофиброматоза 2-го типа у детей – субкапсулярная катаракта.

Лечение. Хирургическое удаление опухолей. Комбинированное лечение злокачественных опухолей (операция, лучевая терапия, химиотерапия).

Комплекс туберозного склероза (синдром Бурневилля–Прингла)

Фенотипы при мутациях гена TSC1 (9q34.13, белок гамартин, наследование аутосомно-доминантное) и гена TSC2 (16p13.3, белок туберин, наследование аутосомно-доминантное) одинаковы. Оба белка работают как супрессоры опухолей.

Клинические проявления. Эпилептические припадки (инфантильные спазмы и гипсаритмия – синдром Веста, позднее фокальные и генерализованные припадки) сочетаются с поражением кожи (ранние проявления: гипопигментированные линейные пятна, видимые при освещении ультрафиолетовым светом; поздние проявления: аденомы сальных желез, подногтевые ангиофибромы, утолщение и уплотнение кожи в области поясницы), глазными заболеваниями (гамартома сетчатки) и опухолями (сердечная рабдомиома, почечная ангиомиолипома, кисты). Могут отмечаться заметная задержка умственного развития и поведенческие нарушения (вокальная и моторная стереотипия, психомоторное беспокойство). КТ и МРТ выявляют перивентрикулярную кальцификацию, поражение коры и опухоли.

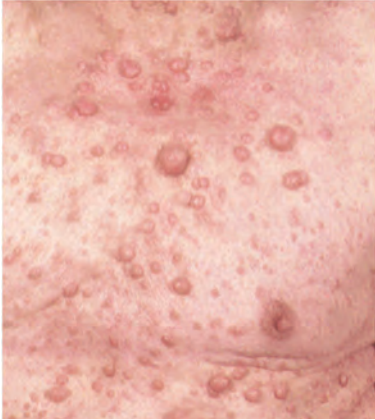
Лечение. Симптоматическое (противоэпилептическая терапия).

Болезнь Гиппеля–Линдау

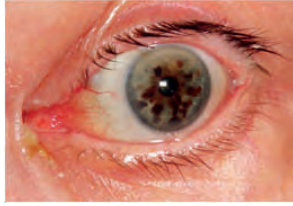
Мутация гена VHL (ген-супрессор опухолей, 3p25.3, наследование аутосомно-доминантное).

Клинические проявления. Кистозная гемангиобластома мозжечка вызывает головную боль, вертиго и атаксию, иногда гидроцефалию вследствие компрессии IV желудочка. Гемангиомы могут развиваться и в спинном мозге. Часто страдают глаза (ангиоматоз сетчатки → отслойка сетчатки), почки (кисты, карцинома), надпочечники (феохромоцитомы), поджелудочная железа (множественные кисты) и придатки яичек (цистаденома).

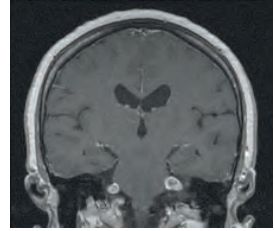
Лечение. Регулярный скрининг органов и систем, потенциально подверженных патологическим изменениям. Это способствует раннему выявлению и удалению опухолей и предупреждению сосудистых осложнений.



Нейрофибромы

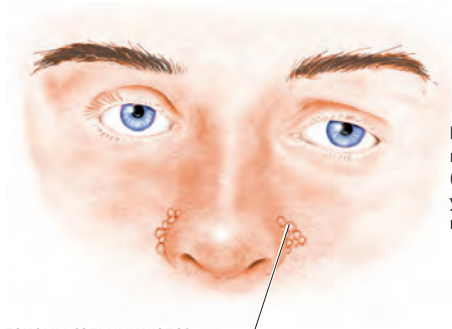


Узелки Лиша при нейрофиброматозе 1-го типа



Двусторонняя невринома слухового нерва (нейрофиброматоз 2-го типа; МРТ, T1-ВИ с контрастным усилением, корональная проекция)

Нейрофиброматоз



Аденомы слюнных желез

Перивентрикулярная кальцификация (КТ без контрастного усиления, аксиальная проекция)



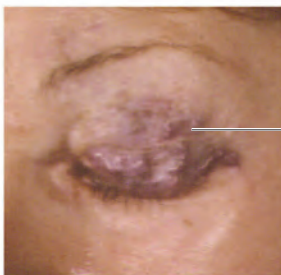
Туберозный склероз

Спинальная гемангиобластома (шейная локализация)



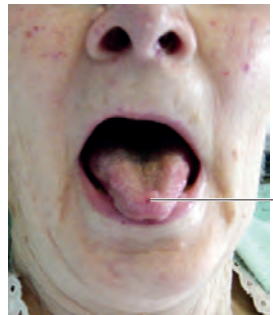
Болезнь Гиппеля-Линдау
(МРТ, ВИ-T2, сагиттальная проекция)

Гемангиома верхнего века



Синдром Стерджа-Вебера

Телеангиэктазия языка



Семейная телеангиэктазия

Кожный ангиоматоз с поражением ЦНС

Синдром Стерджа–Вебера (энцефалотригеминальный ангиоматоз). Одно- или двусторонние «винные пятна» (*port wine stains*) – другое название «пламенеющие невусы» (*naevus flammeus*) – обнаруживаются при рождении и могут быть как локализованными (типично на верхних веках и лбу; в этом случае вероятно вовлечение в процесс головного мозга), так и распространенными (вся голова или тело). Не все

кожные гемангиомы сопровождаются поражением мозга.

Наследственная геморрагическая телеангиэктазия (синдром Ослера–Вебера–Рандю). Мутация гена ННТ (белок эндоглин, 9q34.11, наследование аутосомно-доминантное). Телеангиэктазии (сосудистые аномалии) кожи, слизистых оболочек, ЖКТ, мочеполового тракта и ЦНС вызывают повторные кровотечения (носовое, желудочное, легочное, гематурия, мозговое кровоизлияние, анемия). Артериовенозный шунт в легких может быть причиной цианоза и полицитемии.

5 Клинический метод

- **Беседа с пациентом**
- **Неврологический осмотр**
- **Диагностические тесты**

Беседа с пациентом

Консультация невролога проводится в стандартном формате. Она состоит из беседы с пациентом и осмотра. Целью является установление клинического диагноза на основе жалоб пациента и объективных признаков заболевания. Характерный набор признаков заболевания (*симптомов*) называется *синдромом*. Таким образом, клинический диагноз является в первую очередь *диагнозом синдрома*. Собрав анамнестические сведения о предшествующих заболеваниях, образе жизни пациента, заболеваниях в семье, получив результаты осмотра и данные лабораторных исследований, врач устанавливает клинический диагноз. Этот клинический диагноз позволяет назначить дополнительные диагностические исследования (с. 444).

Анамнез

Расспрос пациента является важнейшей частью врачебной консультации, так как помогает установлению доверительных отношений между пациентом и врачом и служит руководством для последующего осмотра. Необходимо внимательно выслушать пациента, так как только он сам может рассказать о том, что его беспокоит (хотя иногда полезные сведения можно получить от родственников и друзей). Врач должен получить

точную информацию о природе, локализации, продолжительности и интенсивности симптомов, задавая наводящие вопросы. Во время первой консультации не следует пользоваться вопросниками, компьютерными программами и привлекать к работе помощников, так как это не позволяет получить важную невербальную информацию о пациенте. Неточный и неполный анамнез часто служит причиной ошибочного диагноза.

Опрос пациента следует повторить, если данные неврологического осмотра и/или дополнительные исследования не дают объяснения клиническим проявлениям болезни. Все результаты должны быть тщательно задокументированы. Это даст возможность сравнить их с результатами последующих консультаций и позволит ознакомиться с ними другим специалистам. Перечень вопросов и порядок их записи приведен в таблице.

Важные элементы анамнеза:

- Что? Уточнение характера жалоб (т.е. что именно пациент хочет сообщить).
- Когда? Время появления симптомов.
- Как? Природа, развитие и интенсивность симптомов, сопутствующие симптомы.
- Где? Это поможет при физикальном осмотре.

Таблица 131. Мышечные каналопатии (с. 414)

Кальциевые каналы	Натриевые каналы	Калиевые каналы	Хлоридные каналы	Рианодиновые рецепторы ¹
<p>Ген/локус: CACNA1S (CACNL1A3)/1q32.1</p> <ul style="list-style-type: none"> • Гипокалиемический ПП I типа (AD) <ul style="list-style-type: none"> – 2-е десятилетие жизни – ↑² в покое после интенсивной физической нагрузки, диета, богатая углеводами, во время месячных – Профилактика: диета с ограничением углеводов и соли, ограничение физических нагрузок, пребывания на холоде – Слабость: пара- или тетрапарез (вторая половина ночи, раннее утро) – Продолжительность приступа: от нескольких часов до нескольких дней – Миотония обычно отсутствует • Тиреотоксический ПП (спорадический) <ul style="list-style-type: none"> – Тиреотоксикоз, диета, богатая углеводами, в покое после интенсивной физической нагрузки • Злокачественная гипертермия (MH55) <ul style="list-style-type: none"> – Как при MH51 – MH55 только у 1% пациентов 	<p>Ген/локус: SCN4A/17q23.3</p> <ul style="list-style-type: none"> • Гипокалиемический ПП II типа (AD) <ul style="list-style-type: none"> – Как при I типе • Гиперкалиемический ПП³ (AD) <ul style="list-style-type: none"> – 1-е десятилетие жизни – ↑ в покое после физической активности; холод, после нагрузки калием, кортикостероидами, натощак (в утренние часы), алкоголь, стресс, беременность – Профилактика: диета, богатая углеводами и бедная калием, исключить голодание – Слабость: вялый проксимальный симметричный парез, миотония и парамитония в 50% случаев – Продолжительность приступа: от нескольких минут до нескольких часов – С миотонией или без нее • Врожденная парамитония (AD) <ul style="list-style-type: none"> – Новорожденные, дети – ↑: холод, физическая нагрузка, спонтанно – Профилактика: теплая одежда, диета, богатая углеводами – Слабость: мышцы лица, язык, шея, верхние конечности – Продолжительность приступа: от нескольких минут до нескольких часов • РАМ⁴ 	<p>Ген/локус: KCNJ2/17q24.3</p> <ul style="list-style-type: none"> • Синдром Андерсен-Тавила (AD) <ul style="list-style-type: none"> – Раннее детство – ↑: ПП при нагрузке калием, интенсивная физическая активность – Улучшение при осторожном снижении концентрации калия – Слабость: проксимальная > дистальная – Продолжительность приступа: 1–48 ч – Сердечная дисфункция (аритмия, удлинение интервала QT, нарушение проводимости), рост, синдактилия, сколиоз, мальформация челюсти, высокое небо, гипертелоризм 	<p>Ген/локус: CLCN1/17q43</p> <ul style="list-style-type: none"> • Врожденная миотония Томсона (AD) <ul style="list-style-type: none"> – Раннее детство – Миотония ↑: холод, голод, усталость, стресс – Ослабевает при разогреве⁵, не рекомендуются интенсивные физические нагрузки – Слабость: мышц лица, дистальных мышц верхних конечностей > нижних конечностей – Продолжительность приступа: нормализация в покое – Мышечная гипертрофия • Врожденная миотония Беккера (AR) <ul style="list-style-type: none"> – 1-е десятилетие жизни – Миотония ↑: см. выше, но мышечная слабость транзиторная – Ослабевает при согревании – Слабость: дистальных мышц нижних конечностей > верхних конечностей, мышц лица – Продолжительность приступа: прекращается в покое или после коротких физических упражнений – Псевдогипертрофия мышц нижних конечностей 	<p>Ген/локус: RYR1/19q13.2</p> <ul style="list-style-type: none"> • Злокачественная гипертермия (MH51⁶, AD, с. 424) <ul style="list-style-type: none"> – Причина осложнений при ингаляционном наркозе и введении деполяризирующих миорелаксантов – ↑: кокаин, амфетамины, экстази – Диагностика: кофеин-галагановый контрактурный тест – MH51 у 50–60% пациентов – При болезни центрального стержня/множественных центральных стержней (табл. 132)

Цит. по: Merrison и Hanna (2009); www.omim.org.

¹ Рецепторы управляют выходом кальция из саркоплазматического ретикулаума в саркоплазму → активация сокращения мышечных волокон (с. 68).
² ↑ – относится к факторам, которые провоцируют или усугубляют симптоматику.

³ Синонимы: эпизодическая наследственная адинамия, болезнь Гамсторпа.

⁴ РАМ (potassium-aggravated myotonia) – миотония, усиливающаяся приемом калия (флуктуирующая, ацетазолзависимая, перманентная миотония).

⁵ Повторные мышечные сокращения (разогрев) уменьшают миотонию.

⁶ Генетически гетерогенна.

Таблица 132. Некоторые формы врожденной миопатии (с. 416)

Миопатия	Локус/ген	Признаки ¹
Болезнь центрального стержня (AD ²)	19q13.2/RYR1 (табл. 131)	<ul style="list-style-type: none"> • Гипотония у новорожденных³ • Медленно прогрессирующая • Снижение мышечной массы • Аномалии скелета • Гипо- или арефлексия • Мышечная скованность после физической нагрузки • Риск развития злокачественной гипертермии
Немалиновая миопатия → клинически и генетически гетерогенная	Идентифицировано 7 генных локусов. AR ⁵ - и AD-наследование. Формы: младенческая, ювенильная, с дебютом у взрослых	<ul style="list-style-type: none"> • Гипотония у новорожденных • Медленно- или быстро прогрессирующая
Центронуклеарная (миотубулярная) миопатия → клинически и генетически гетерогенная	Идентифицировано 4 генных локуса. AR-, AD- и X-сцепленное наследование. Формы: неонатальная, раннего детского возраста и с дебютом у взрослых	<ul style="list-style-type: none"> • Гипотония у новорожденных • Слабость мышц лица • Наружная офтальмоплегия • Респираторные нарушения • Дисфагия

¹ Указаны отдельные признаки. Клинические проявления варьируют.

² AD – аутосомно-доминантное наследование.

³ Клинические проявления варьируют. Наряду с врожденными существуют бессимптомные формы и миопатия с дебютом у взрослых.

⁴ Врожденный вывих бедра, деформации грудной клетки, кифосколиоз, полая стопа.

⁵ AR – аутосомно-рецессивное наследование.

Таблица 133. Некоторые формы метаболической миопатии (с. 418)

Миопатия/локус	Дефект/ген/наследование	Признаки
<i>Метаболизм углеводов¹</i>		
Тип II, болезнь Помпе ² (дефицит кислой мальтазы)/17q25.3	α-1,4-глюкозидазы (кислой мальтазы)/GAA/AR	Медленно прогрессирующая проксимальная миопатия, респираторные нарушения (ночная гиповентиляция), заместительная энзимотерапия
Тип V, Мак-Ардла, (дефицит миофосфорилазы)/11q13.1	Миофосфорилазы/PYGM/AR	Боль и скованность мышц после физической нагрузки, миоглобинурия, феномен второго дыхания ³
Тип VII, Таруи (дефицит фосфофруктокиназы)/12q13.11	Фосфофруктокиназы/PFKM/AR	Боль и скованность мышц после физической нагрузки, миоглобинурия, накопление гликогена в мышечной ткани приводит к выраженной мышечной слабости
<i>Метаболизм липидов</i>		
Миопатия с дефицитом карнитина/?	Мышечного карнитина/?/AR?	Симметричная, проксимальная, медленно прогрессирующая миопатия, креатинкиназа ↑
Дефицит CPT-II ^{2,4} /1p32.3	CPTII/CPT2/AR	Боль в мышцах при физических нагрузках, голодании, рабдомиолиз
<i>Митохондриальные миопатии⁵</i>		
Хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия	мтДНК ⁶ , мутации/спорадическая/материнское	Медленно прогрессирующий двусторонний птоз и офтальмопарез

Литература

- Adams HP Jr, Bendixen BH, Kappelle LJ, et al; and TOAST Investigators. Classification of subtype of acute ischemic stroke. Definitions for use in a multicenter clinical trial. TOAST. Trial of Org 10172 in Acute Stroke Treatment. *Stroke* 1993;24(1):35–41
- Adams HP Jr, del Zoppo G, Alberts MJ, et al. Guidelines for the early management of adults with ischemic stroke: a guideline from the American Heart Association/American Stroke Association Stroke Council, Clinical Cardiology Council, Cardiovascular Radiology and Intervention Council, and the Atherosclerotic Peripheral Vascular Disease and Quality of Care Outcomes in Research Interdisciplinary Working Groups: the American Academy of Neurology affirms the value of this guideline as an educational tool for neurologists. *Stroke* 2007;38(5):1655–1711
- Adams RD, Foley JM. The neurological disorder associated with liver disease. *Res Publ Assoc Res Nerv Ment Dis* 1953;32:198–237
- Amato AA, Russell JA. *Neuromuscular Disorders*. New York: McGraw-Hill; 2008
- Aminoff MJ. *Neurology and General Medicine*. Philadelphia: Churchill Livingstone; 2008
- Baehr M, Frotscher M. *Duus' Topical Diagnosis in Neurology*. New York, Stuttgart: Thieme; 2012
- Barohn RJ. Approach to peripheral neuropathy and neuronopathy. *Semin Neurol* 1998;18(1):7–18
- Barth A, Bogousslavsky J, Caplan LR. Thalamic infarcts and hemorrhages. In: Bogousslavsky J, Caplan LR, eds. *Stroke Syndromes*. Cambridge: Cambridge University Press; 1995: 276–283
- Benson DF, Ardila A. *Aphasia: A Clinical Perspective*. New York: Oxford University Press; 1996
- Berger M. *Handbuch des normalen und gestörten Schlafs*. Berlin: Springer; 1992
- Berlit P. *Vaskulitis und Nervensystem*. *Nervenheilkunde* 2007;26:578–584
- Bernstein M, Berger MP, eds. *Neuro-oncology: The Essentials*. New York, Stuttgart: Thieme; 2008
- Biller J, ed. *Iatrogenic Neurology*. Boston: Butterworth-Heinemann; 1998
- Biller J, ed. *Stroke in Children and Young Adults*. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2009
- Biller J, ed. *Practical Neurology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2012
- Blumenfeld H. *Neuroanatomy Through Clinical Cases*. 2nd ed. Sunderland, MA: Sinauer Associates, Inc.; 2010
- Brazis PW, Masdeu JC, Biller J, eds. *Localization in Clinical Neurology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2007
- Breen LA. Nystagmus and related disorders. In: Walsh TJ, ed. *Neuro-ophthalmology: Clinical Signs and Symptoms*. Baltimore: Williams & Wilkins; 1997: 504–520
- Brooke MH. *A Clinician's View of Neuromuscular Diseases*. 2nd ed. Baltimore: Williams & Wilkins; 1986
- Brown RH. Paraneoplastic neurologic syndromes. In: Fauci AS, Braunwald E, Isselbacher KG, et al, eds. *Harrison's Principles of Internal Medicine [CD-ROM]*. 14th ed. New York: McGraw-Hill; 1998
- Brunton LL, Chabner BA, Knollmann BC, eds. *Goodman & Gilman's: The Pharmacological Basis of Therapeutics*. 12th ed. New York: McGraw-Hill; 2011
- Budson AE, Price BH. Memory dysfunction. *N Engl J Med* 2005;352(7):692–699
- Budson AE, Solomon PR. New diagnostic criteria for Alzheimer's disease and mild cognitive impairment for the practical neurologist. *Pract Neurol* 2012;12(2):88–96
- Burde RM, Savino PJ, Trobe JD. *Clinical Decisions in Neuro-ophthalmology*. St. Louis: Mosby; 2002
- Calabrese LH, Dodick DW, Schwedt TJ, Singhal AB. Narrative review: reversible cerebral vasoconstriction syndromes. *Ann Intern Med* 2007; 146(1):34–44
- Caplan LR. *Caplan's Stroke: A Clinical Approach*. 4th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2009
- Cheshire WP, Freeman R. Disorders of sweating. *Semin Neurol* 2003;23(4):399–406
- Compston A, Confavreux C, Lassmann H, et al. *McAlpine's Multiple Sclerosis*. 4th ed. Edinburgh, London, Melbourne, New York: Churchill Livingstone; 2005
- Crutch SJ, Lehmann M, Schott JM, Rabinovici GD, Rossor MN, Fox NC. Posterior cortical atrophy. *Lancet Neurol* 2012;11(2):170–178

- Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J, Mazziotta JC, eds. *Bradley's Neurology in Clinical Practice*. Vols 1 and 2. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2012
- Dauber W. *Pocket Atlas of Human Anatomy*. New York, Stuttgart: Thieme; 2007
- Davis SM, Donnan GA. Clinical practice. Secondary prevention after ischemic stroke or transient ischemic attack. *N Engl J Med* 2012;366(20):1914–1922
- DeKosky ST, Ikonomic MD, Gandy S. Traumatic brain injury – football, warfare, and long-term effects. *N Engl J Med* 2010;363(14):1293–1296
- Denis F. The three column spine and its significance in the classification of acute thoracolumbar spinal injuries. *Spine* 1983;8(8):817–831
- Dobbs MR. *Clinical Neurotoxicology: Syndromes, Substances, Environments*. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2009
- Drake CG. Report of World Federation of Neurological Surgeons Committee on a universal subarachnoid hemorrhage grading scale. [Letter] *J Neurosurg* 1988;68(6):985–986
- Dyck PJ, Dyck PJB, Engelstad JK, et al. *Peripheral Neuropathy Companion: Illustrated Case Studies and New Developments*. Philadelphia: Saunders; 2010
- Ellison D, Love S, Chimelli L, Harding BN, Lowe J, Vinters HV. *Neuropathology: A Reference Text of CNS Pathology*. Edinburgh: Mosby; 2004
- Engel AG, Franzini-Armstrong C, eds. *Myology*. Vols 1 and 2. New York: McGraw-Hill; 1994
- Engel J, Pedley TA, eds. *Epilepsy: A Comprehensive Textbook*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2007
- Fauci AS, Lane HC. Human immunodeficiency virus disease: AIDS and related disorders. In: Longo DL, et al, eds. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. New York: McGraw-Hill; 2012:1506–1587
- Fenichel GM. *Clinical Pediatric Neurology: A Signs and Symptoms Approach*. Philadelphia: Saunders; 2009
- Finsterer J. Hereditary spastic paraplegias. [Article in German] *Nervenarzt* 2003;74(6):497–504
- Foster RG. A sense of time: body clocks, sleep and health. *Dtsch Med Wochenschr* 2010;135(51–52):2601–2608
- Fuchs T, Ozelius LJ. Genetics of dystonia. *Semin Neurol* 2011 ;31(5):441–448
- Fuller G. *Neurological Examination Made Easy*. Edinburgh: Churchill Livingstone; 2008
- Gautier JC. Amaurosis fugax. *N Engl J Med* 1993;329(6):426–428
- Giometto B, Grisold W, Vitaliani R, Graus F, Honnorat J, Bertolini G; PNS Euronetwork. Paraneoplastic neurologic syndrome in the PNS Euronetwork database: a European study from 20 centers. *Arch Neurol* 2010;67(3):330–335
- Graham DI, Lantos PL, eds. *Greenfield's Neuropathology*. Vols 1 and 2. London: Arnold; 2002
- Gram L. Epileptic seizures and syndromes. *Lancet* 1990;336(8708):161–163
- Graus F, Delattre JY, Antoine JC, et al. Recommended diagnostic criteria for paraneoplastic neurological syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2004;75(8):1135–1140
- Greenberg MS, ed. *Handbook of Neurosurgery*. New York, Stuttgart: Thieme; 2010
- Haerer AF. *Dejong's The Neurologic Examination*. 5th ed. Philadelphia: Lippincott; 1992
- Harnsberger HR, Glastonbury CM, Michel MA, et al. *Diagnostic Imaging: Head and Neck*. 2nd ed. Salt Lake City: Amirsys; 2011
- Harper PS. *Huntington's Disease*. London: Saunders; 1996
- Hauser SL, Josephson SA, eds. *Harrison's Neurology in Clinical Medicine*. New York: McGraw-Hill; 2010
- Herskovitz S, Scelsa SN, Schaumburg HH. *Peripheral Neuropathies in Clinical Practice*. New York: Oxford University Press; 2010
- Higashida RT, Jauch EC, Kidwell C, et al. Guidelines for the early management of adults with ischemic stroke. *Stroke* 2007;38:1655–1711
- Hughes RAC, Cornblath DR. Guillain-Barre syndrome. *Lancet* 2005;366(9497):1653–1666
- Hunt WE, Hess RM. Surgical risk as related to time of intervention in the repair of intracranial aneurysms. *J Neurosurg* 1968;28(1):14–20