

**ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека»**



**Боковой амиотрофический склероз: от клиники к терапии**

Боковой амиотрофический склероз (БАС) – серьезное, неуклонно прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, характеризующееся поражением верхних и нижних двигательных нейронов. Несмотря на то, что БАС не является распространенным заболеванием, его значимость в неврологии обусловлена быстрым прогрессированием, неблагоприятным исходом и отсутствием методов лечения, способных привести к выздоровлению.

Средняя продолжительность жизни пациентов с момента установления диагноза составляет от 2 до 5 лет, что подчеркивает остроту проблемы. По данным различных источников, распространенность БАС в мире колеблется от 2 до 9 случаев на 100 000 человек. В России распространенность заболевания составляет около 3,5 случая на 100 000, с ежегодной заболеваемостью на уровне 1,2-2,0 на 100 000 населения. В абсолютных значениях это соответствует приблизительно 8000-9000 пациентам, однако эксперты полагают, что реальные показатели могут быть выше из-за недостаточной диагностики на ранних этапах заболевания.

В рамках проведения месяца информирования о БАС ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека» предлагает ознакомиться с научными статьями из специализированных медицинских изданий, посвященными различным аспектам данного нейродегенеративного заболевания.

Электронные полнотекстовые версии статей, представленных в презентации, предоставлены в ваше распоряжение по электронной почте.

**Савинова, А. В.** Генетика семейных форм бокового амиотрофического склероза / А. В. Савинова, Н. А. Шнайдер, Р. Ф. Насырова // Бюллетень сибирской медицины. – 2021. – Т. 20, № 3. – С. 193-202.



Обобщены данные исследований четырех наиболее распространенных моногенных форм БАС, обусловленных мутациями в генах SOD1, TARDBP, FUS и C9ORF72. Рассмотрена функция этих генов, а также возможные патогенетические механизмы гибели мотонейронов при БАС: митохондриальная дисфункция, глутаматная эксайтотоксичность, оксидативный стресс, поражение компонентов системы аксонального транспорта, патологическая агрегация нейрофиламентов.

**Трудности** диагностики бокового амиотрофического склероза / Е. С. Остапчук, В. В. Кузнецов, А. А. Воробьев, С. С. Чиквиладзе // Эффективная фармакотерапия. – 2024. – Т. 20, № 27: Неврология и психиатрия № 3. – С. 42-47.

Представлен случай БАС у 52-летнего мужчины. Заболевание дебютировало после перенесенной коронавирусной инфекции и скрывалось под маской остеохондроза, хронической воспалительной полинейропатии, полимиозита. Проводилось стационарное лечение, лабораторные и инструментальные исследования. Тем не менее, установить диагноз удалось спустя год и три месяца от дебюта заболевания. Неуклонно прогрессирующее течение БАС привело к летальному исходу через полтора года от начала развития клинической картины.



**Боковой амиотрофический склероз: клинико-эпидемиологические особенности: клинический случай / А. И. Раевская, А. Р. Абакарова, И. А. Вышлова, С. М. Карпов // Коморбидная неврология. – 2024. – № 1(1). – С. 75-81.**



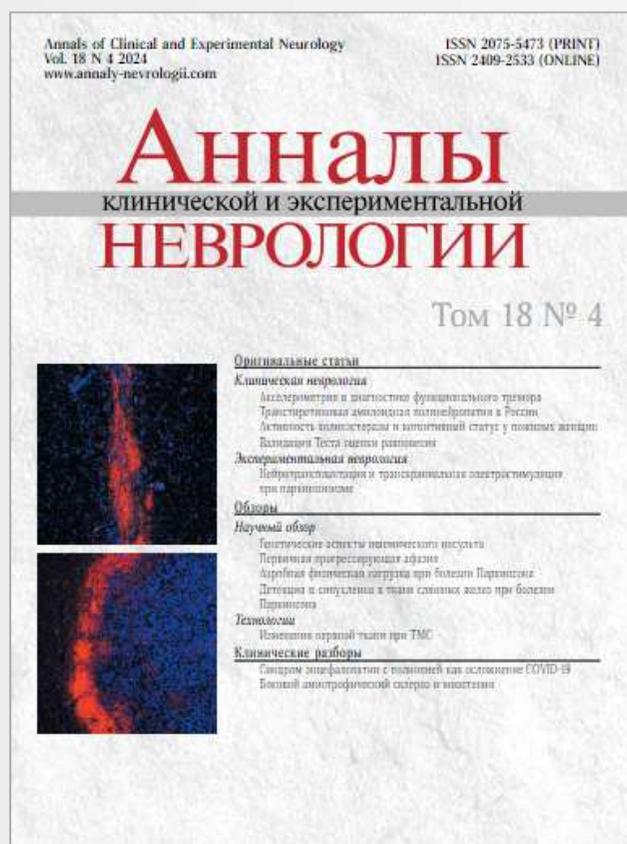
Рассмотрен клинический случай пациента с БАС. Больной N, 60 лет, поступил с жалобами на слабость в верхних конечностях, преимущественно в дистальных отделах, нарушение мелкой моторики, нарушение артикуляции, общую слабость и утомляемость. Установлен клинический диагноз – БАС. Особенности представленного клинического примера являются быстрый темп прогрессирования заболевания, а также возможная роль факторов риска в развитии болезни. Из семейного анамнеза известно, что пациент длительно служил в ракетных войсках. Предполагается, что падающие отделяющиеся части ракетоносителей могли оказать негативное влияние на организм человека.

**Нейропсихиатрические** проявления бокового амиотрофического склероза / М. А. Кутлубаев, Е. В. Первушина, Д. К. Арепринцева [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2022. – Т. 122, № 5. – С. 36-42.

Проанализированы клинические и патогенетические аспекты нейропсихиатрических проявлений, которые наблюдаются у пациентов с БАС. Выраженные поведенческие нарушения развиваются при сочетании БАС и лобно-височной деменции, которые рассматриваются как единый континуум. Важную роль в развитии психических расстройств при БАС играет гексануклеотидная экспансия в гене C9orf72. При БАС без явлений деменции, особенно в первые месяцы после установления диагноза, высок риск развития депрессивных расстройств, которые в тяжелых случаях могут привести к суициду.



**Боковой амиотрофический склероз и миастения гравис: коморбидность и дифференциальная диагностика / Е. В. Первушина, М. А. Кутлубаев, Р. В. Магжанов [и др.] // *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. – 2024. – Т. 18, № 4. – С. 117-122.**



Представлен случай позднего дебюта БАС, который изначально был ошибочно принят за миастению с положительными антителами к ацетилхолиновым рецепторам (АХР). Назначение глюкокортикостероидов дало временный негативный эффект, который нивелировался после их отмены. Дальнейшее обследование позволило исключить миастению и заподозрить БАС, в то же время был получен положительный результат анализа на антитела к АХР. Детальный анализ клинико-anamнестических и электрофизиологических данных не выявил признаков поражения нервно-мышечного синапса, и был установлен диагноз БАС, а наличие аутоантител расценено как клинически незначимая находка.

**Боковой** амиотрофический склероз и его маски, коморбидная патология с быстрым летальным исходом: клинический случай / С. В. Пронина, Е. Ю. Якунина, А. В. Кулешова [и др.] // Коморбидная неврология. – 2024. – № 3(1). – С. 109-117.

Описан клинический случай пациента с БАС. Особенностью данного случая является достаточно редкая первично-генерализованная форма заболевания, имеющая такие факторы неблагоприятного прогноза, как развитие бульбарного синдрома в начале заболевания, небольшой временной промежуток от появления первых симптомов до постановки диагноза, наличие маскирующей патологии в виде спондилогенной миелопатии и присоединение COVID-19 с быстрым летальным исходом. При всей тяжести течения БАС и неблагоприятном прогнозе, наличие коморбидной патологии может усугубить течение заболевания.



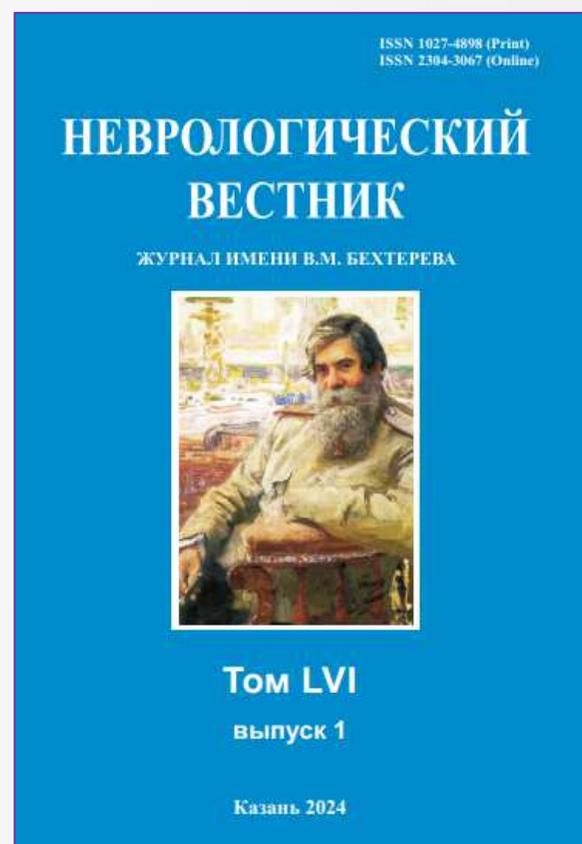
**Кутлубаев, М. А.** Влияние мочевой кислоты на течение бокового амиотрофического склероза / М. А. Кутлубаев, Д. К. Арепринцева, Е. В. Первушина // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. — 2023. — Т. 123, № 5. — С. 177-180.



Представлено клиническое наблюдение пациента с БАС и подагрой с относительно медленным прогрессированием заболевания. Пациент 41 года поступил в неврологическое отделение с жалобами на небольшую слабость в правых конечностях, больше в ноге, редкие подергивания в мышцах рук, ног и туловища, преимущественно справа. Отмечено, что за три года у пациента сохраняется симптоматика в виде легкого смешанного гемипареза без явного нарастания мышечной слабости и вовлечения черепных нервов. Такое течение БАС можно связать с сопутствующим заболеванием — подагрой и нейропротективными свойствами мочевой кислоты.

**Менделевич, Е. Г.** Клинический спектр фронтотемпоральной деменции: шизофреноподобные симптомы и боковой амиотрофический склероз (семейное наблюдение) / Е. Г. Менделевич // Неврологический вестник. Журнал им. В. М. Бехтерева. – 2024. – Т. 56, вып. 1. – С. 73-82.

Рассмотрен случай пациента К., на начальном этапе болезни находившегося под наблюдением с диагнозом «шизофрения». Данное клиническое наблюдение служит примером диагностической ошибки, обусловленной использованием психопатологических и поведенческих симптомов в качестве опорных пунктов диагностики. Настораживающими «знаками» у пациентов с психической патологией в отношении наличия поведенческого варианта фронтотемпоральной деменции могут быть поздний возраст манифестации заболевания, высокая скорость прогрессирования симптоматики, наличие положительного семейного анамнеза деменции или БАС.



**Бушуева, О. О.** Боковой амиотрофический склероз плюс паркинсонизм (болезнь Брайта-Фана-Шварца) / О. О. Бушуева, Е. И. Паркаева, О. А. Каганова // Трудный пациент. – 2021. – Т. 12, № 2. – С. 61-63.



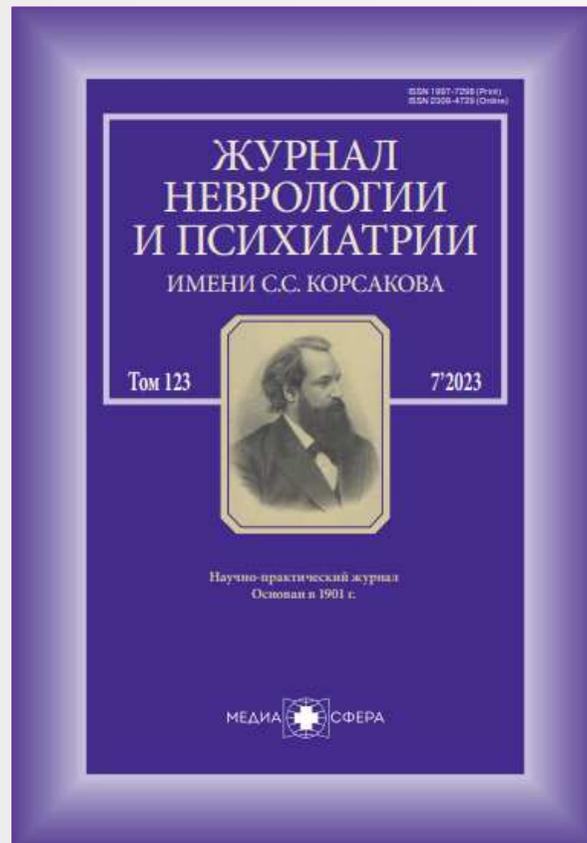
Приводится клиническое наблюдение пациента с диагнозом шейно-грудной формы БАС, дебютировавшей с симптомов паркинсонизма. Пациентка К., 63 лет, обратилась с жалобами на приволакивание левой ноги, скованность в левой руке, дрожание в левой ноге, изменение походки. Был установлен диагноз клинически вероятного БАС, шейно-грудной формы, с развитием вялого тетрапареза, псевдобульбарного синдрома. В дальнейшем состояние больной продолжало ухудшаться, присоединились дыхательные нарушения, и спустя 17 месяцев от появления первых симптомов наступил летальный исход.

**Ювенильный** боковой амиотрофический склероз 4-го типа: клиническое наблюдение и обзор литературы / Г. Е. Руденская, С. С. Никитин, О. Л. Шатохина, О. А. Щагина // Нервно-мышечные болезни. – 2022. – Т. 12, № 3. – С. 52-58.

Описан случай БАС-4, диагностированный методом полноэкзомного секвенирования. При обследовании были использованы следующие методы: клинико-генеалогический, электронейромиография, ультразвуковое исследование периферических нервов, молекулярно-генетические методы (панельное и полноэкзомное секвенирование, биоинформатический анализ). Обнаружена ранее не описанная гетерозиготная миссенс-мутация с.4442A>G (p.Lys1481Arg) в экзоне 10 гена SETX. Семейная валидация по Сэнгеру была невозможна, однако соответствие ДНК-находки фенотипу позволило диагностировать БАС-4.



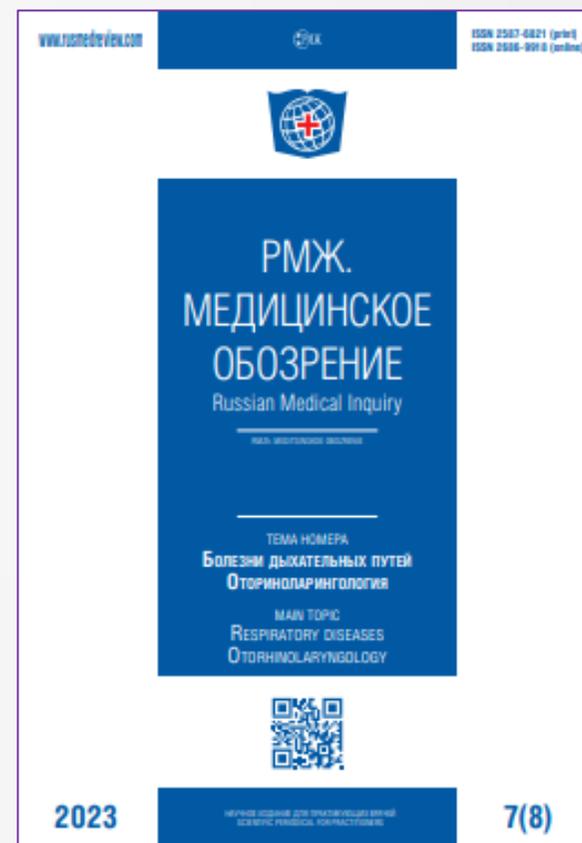
**Миастенический синдром у пациента с терминальной стадией бокового амиотрофического склероза / Е. А. Ковражкина, А. В. Сердюк, О. Д. Разинская [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2023. – Т. 123, № 7. – С. 102-107.**



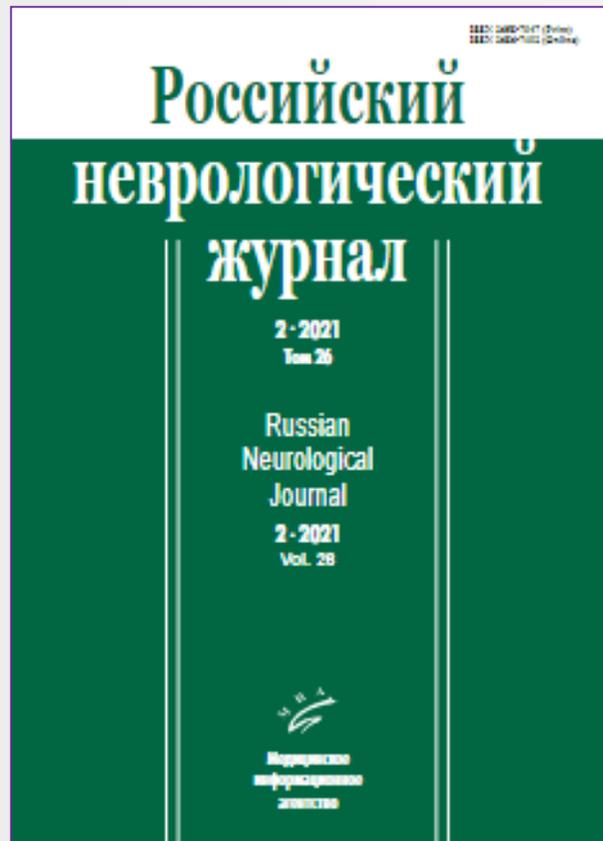
Представлено наблюдение пациента 70 лет с терминальным БАС и миастеническим синдромом. Приведены основные теории патогенеза данного состояния и дифференциальный диагноз БАС и миастении. Отмечено, что у пациента в течение полугода нарастали бульбарные расстройства: нарушение речи и глотания, при госпитализации в стационар достигшие степени афагии. Приведенный случай показал, что на поздних стадиях БАС возможны проявления миастенического синдрома, лечение которого может приводить к улучшению функции глотания и речи.

**Ермилов, Е. А.** Вопросы ранней диагностики и своевременной коррекции дыхательных нарушений при боковом амиотрофическом склерозе (обзор литературы) / Е. А. Ермилов, Н. В. Исаева // РМЖ. Медицинское обозрение. – 2023. – Т. 7, № 8. – С. 488-492.

Представлены основные механизмы развития дыхательных нарушений при БАС, клинические и инструментальные методы их диагностики, способы коррекции, а также критерии для старта респираторной поддержки. Пульсоксиметрия и спирометрия — базовые средства оценки функции дыхательной системы. Вспомогательную роль в диагностике играют кардиореспираторный мониторинг и анализ газов крови. Для коррекции дыхательных нарушений используют респираторную поддержку с помощью аппаратов искусственной вентиляции легких, подключаемых через различные маски (неинвазивно) либо через трахеостому (инвазивно).



**Коберская, Н. Н.** Синдром боковой амиотрофической склероз – альцгеймеровская деменция / Н. Н. Коберская, Д. А. Гришина, Н. Н. Яхно // Российский неврологический журнал. – 2021. – Т. 26, № 8. – С. 17-24.



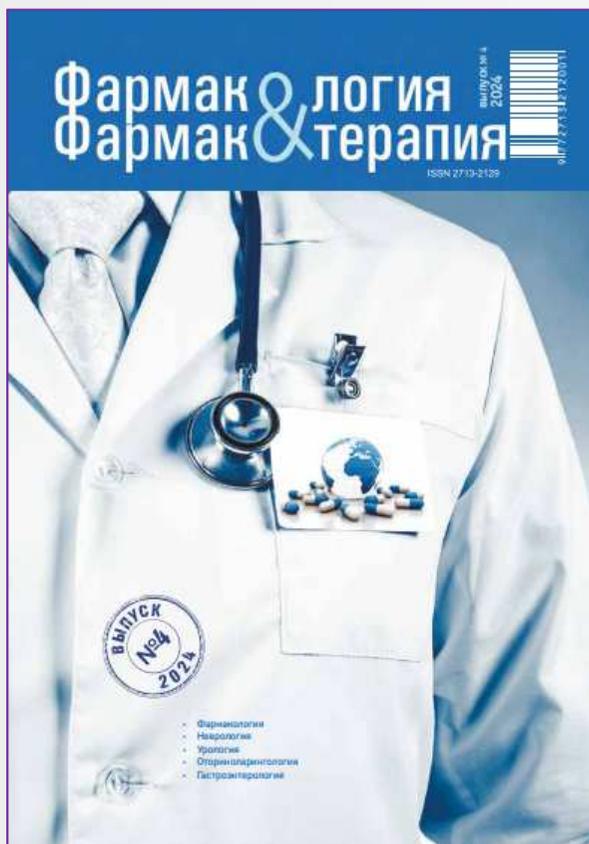
Приведено описание клинического наблюдения пациентки с синдромом БАС–деменция с нейропсихологической симптоматикой альцгеймеровского типа. Клиническая картина заболевания пациентки включает достоверный БАС, проявляющийся поражением центрального и периферического мотонейронов на нескольких уровнях, с быстрым прогрессированием двигательных, бульбарных и псевдобульбарных расстройств, сочетающийся с признаками дистальной сенсорной полиневропатии, а также быстроразвивающимися нервно-психическими (когнитивными и поведенческими) и тазовыми расстройствами.

**Боковой амиотрофический склероз – современные представления о диагностике, патогенезе и лечении / Г. Н. Левицкий, Е. А. Ковражкина, Д. А. Дегтерев [и др.] // Нервные болезни. – 2024. – № 4. – С. 35-44.**

Обсуждаются существующие классификации БАС, концепции селективной уязвимости мотонейронов, целесообразность проведения клинических исследований у больных БАС с установленными генетическими механизмами болезни. Рассмотрена целесообразность применения препарата Теглютик, использования неинвазивной и искусственной вентиляции легких, препаратов для коррекции фасцикуляций, спастичности, ортопедических устройств для коррекции двигательных нарушений, психотропных препаратов, методов коррекции слюнотечения.



**Алексеева, Т. М. Теглютик – первый препарат для лечения бокового амиотрофического склероза в Российской Федерации / Т. М. Алексеева, В. С. Демешонок, К. А. Толочко // Фармакология & Фармакотерапия. – 2024. – Вып. 4. – С. 47-52.**



В 2024 году в России был зарегистрирован препарат с международным непатентованным наименованием рилузол (торговое наименование Теглютик) в лекарственной форме суспензия для приема внутрь. К важным преимуществам препарата относятся оптимально подобранная вязкость суспензии, облегчающая проглатывание у пациентов с дисфагией и благодаря этому снижающая риск аспирации; небольшой объем на однократный прием; отсутствие необходимости запивать, как в случае с таблетками. В состав суспензии входит симетикон, уменьшающий газообразование и дискомфорт со стороны желудочно-кишечного тракта.

**Нутритивная** и респираторная поддержка при боковом амиотрофическом склерозе / Ю. Н. Рушкевич, И. С. Труханова, Е. В. Мальгина [и др.] // Неврология и нейрохирургия. Восточная Европа. – 2024. – Т. 14, № 4. – С. 519-530.

Освещены основные аспекты нутритивной и респираторной поддержки пациентов с БАС. Установлено, что нутритивная поддержка пациентов с соблюдением высококалорийной диеты и дробного питания помогает снизить скорость потери массы тела. Пациентам с умеренной или выраженной дисфагией необходимо устанавливать гастростому. Пациентам с признаками дыхательной недостаточности следует назначать неинвазивную вентиляцию легких, а в более сложных случаях рассматривать вопрос об искусственной вентиляции легких.





**ГБУ ДНР**  
**«Республиканская научная  
медицинская библиотека»**

**Адрес: 283001, г. Донецк, бульвар Пушкина, 26**

**Телефоны: + 7 (856) 304-61-90  
+ 7 (856) 338-07-60  
+ 7 (949) 418-95-25**

**E-mail: med\_library\_don@mail.ru**

**https://rnmb-don.ru**

