

UŞAQLARDA SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİ

professor Məmmədbəyli Aytən Kamal



SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİNİN ÜMUMİ TƏSNİFATI

- SİNİR SİSTEMİNİN ZƏDƏLƏNMƏSİ APARICI SİMTOMOKOMPLEKS, KLİNİK ŞƏKLİN “NÜVƏSİ” OLAN XƏSTƏLİKLƏR
- MÜXTƏLİF ORQAN VƏ TOXUMALARIN ZƏDƏLƏNMƏSİ İLƏ YANAŞI ƏLAMƏTLƏRDƏN BİRİ KİMİ SİNİR SİSTEMİNİN DƏ QOŞULMASI İLƏ MÜŞAİƏT OLUNAN MÜBADİLƏNİN SİSTEM İRSİ DEFƏKTİ OLAN XƏSTƏLİKLƏR

ZƏDƏLƏNMƏ NAHIYƏSİNƏ GÖRƏ SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİNİN TƏSNİFATI

- **İRSİ SİNİR-ƏZƏLƏ XƏSTƏLİKLƏRİ:**
- PROQRESSİVLƏŞƏN ƏZƏLƏ DİSTROFİYALARI
- ANADANGƏLMƏ PROQRESSİVLƏŞMƏYƏN MİOPATİYALAR(STRUKTUR MİOPATİYALAR)
- İRSİ MOTONEYRON XƏSTƏLİKLƏRİ(SPİNAL AMİOTROFİYALAR)
- İRSİ NEVROPATİYALAR
- İRSİ MİOTONİK SİNDROMLAR
- İRSİ MİASTENİK SİNDROMLAR

MƏRKƏZİ SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİ

- ƏSAS ETİBARİLƏ EKSTRAPİRAMİD SİSTEMİN ZƏDƏLƏNMƏSİ İLƏ OLAN XƏSTƏLİKLƏR
- ƏSAS ETİBARİLƏ PİRAMİD SİSTEMİN ZƏDƏLƏNMƏSİ İLƏ OLAN XƏSTƏLİKLƏR
- ƏSAS ETİBARİLƏ KOORDİNATOR SİSTEMİN ZƏDƏLƏNMƏSİ İLƏ OLAN XƏSTƏLİKLƏR
- ƏSAS ETİBARİLƏ KOQNİTİV SİSTEMİN ZƏDƏLƏNMƏSİ İLƏ OLAN XƏSTƏLİKLƏR
- EPİLEPSİYANIN İRSİ FORMALARI
- MSS-NİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİNİN DİGƏR FORMALARI

MULTİORQAN ƏLAMƏTLƏRLƏ ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERƏN SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİ

- HÜCEYRƏ PROLİFERASİYASININ
POZULMASI İLƏ XARAKTERİZZƏ
OLUNAN XƏSTƏLİKLƏR
- SİNİR SİSTEMİ MÜBADİLƏSİNİN QOŞULMASI
İLƏ OLAN İRSİ MÜBADİLƏ XƏSTƏLİKLƏRİ

SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİNİN TƏSNİFAT PROBLEMLƏRİ

- SİNİR SİSTEMİNİN XƏSTƏLİKLƏRİ ÜÇÜN MÜSTƏSNA OLARAQ QABARIQ AİLƏLƏR ARASI VƏ AİLƏDAXİLİ POLİMORFİZM XARAKTERDİR
- KONKRET XƏSTƏLƏRDƏ MUTASIYALARIN VARIABEL XARAKTERİ VƏ AĞIRLIĞINI ƏKS ETDİRƏN MORFOLOJİ ŞƏKLİN POLİMORFİZMİ
- SİNİR SİSTEMİNİN İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİNİN ƏKSƏRİYYƏTİNİN PATOGENEZİ KİFAYƏT QƏDƏR ÖYRƏNİLMƏMİŞDİR.

ƏSAS İRSİYYƏT NÖVLƏRİ

- AUTOSOM-DOMİNANT
- AUTOSOM-RESESSİV
- X-İLİŞİKLİ DOMİNANT VƏ RESESSİV
- MİTOXONDRIAL VƏ YA ANA XƏTTİ



AUTOSOM-DOMINANT İRSİYYƏT

- PATOLOJİ GEN DOMİNANT OLUR, ALLELLƏRİN YERLƏŞMƏSİ $Aa \times aa$
- XƏSTƏLİYİN ŞAQULİ ÖTÜRÜLMƏSİ (VALİDEYNLƏRDƏN UŞAQLARA)
- XƏSTƏLİYİN YARANMA RİSQİ 50% DİR (SAĞLAM VƏ XƏSTƏ NƏSİL 50%)
- KİŞİLƏR VƏ QADINLAR BƏRABƏR DƏRƏCƏDƏ XƏSTƏLƏNİRLƏR

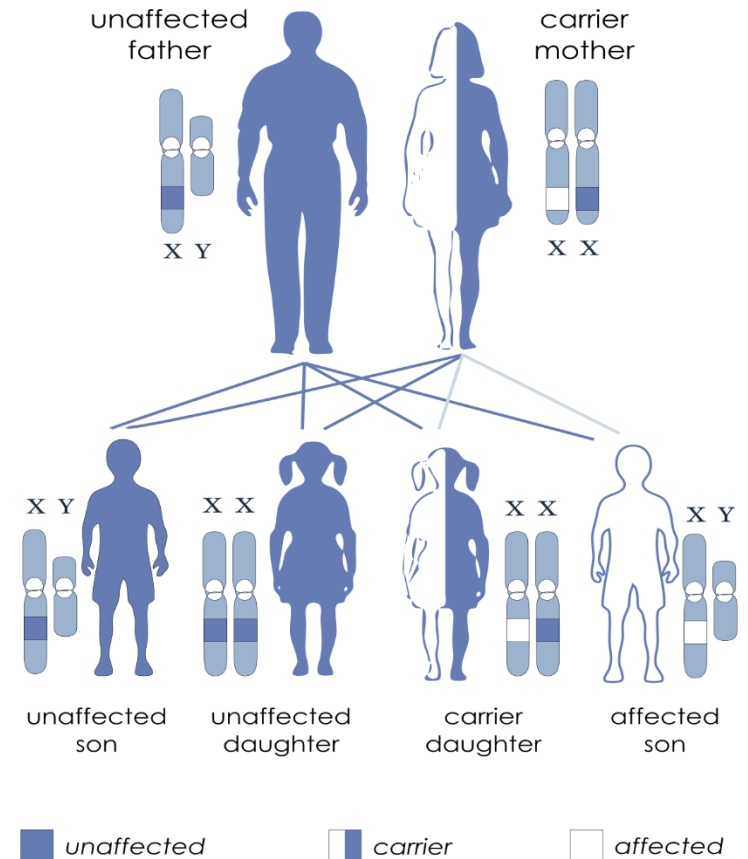
AUTOSOM-RESESSİV İRSİYYƏT

- VALİDEYNLƏRDƏN İRSƏN KEÇƏN MUTANT GEN HƏR İKİ HOMOLOJİ XROMOSOMDA YERLƏŞİR(Aa x Aa RESESSİV MUTANT GEN)
- “XƏSTƏLİYİN HORIZONTAL ÖTÜRÜLMƏSİ”- XƏSTƏLİK BİR NƏSİLDƏ SİBSLƏR ARASINDA ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERİR,BELƏ Kİ, VALİDEYNLƏR KLİNİKİ SAĞLAMDIRLAR
- SİBSLƏRİN ZƏDƏLƏNMƏ PAYI -25%
- XƏSTƏLƏRİN VALİDEYNLƏRİNDƏ ÇOX VAXT QOHUM NİGAH
- KİŞİLƏR VƏ QADINLAR BƏRABƏR DƏRƏCƏDƏ XƏSTƏLƏNİRLƏR

X İLİŞİKLİ RESESSİV İRSİYYƏT

- XƏSTƏLİK YALNIZ ANALARINDAN MUTANT XROMOSOMU İRSƏN ALAN KİŞİLƏRDƏ ÖZÜNÜ BİRÜZƏ VERİR
- XƏSTƏLİK KLİNİKİ SAĞLAM QADINLARDAN OĞULLARININ YARISINA MUTANT X-XROMOSOMLA ÖTÜRÜLÜR
- KİŞİLƏRDƏN ONLARIN OĞULLARINA BİRBAŞA ÖTÜRÜLMÜR(ATADAN NORMAL Y-XROMOSOM ALIR)

X-linked recessive inheritance



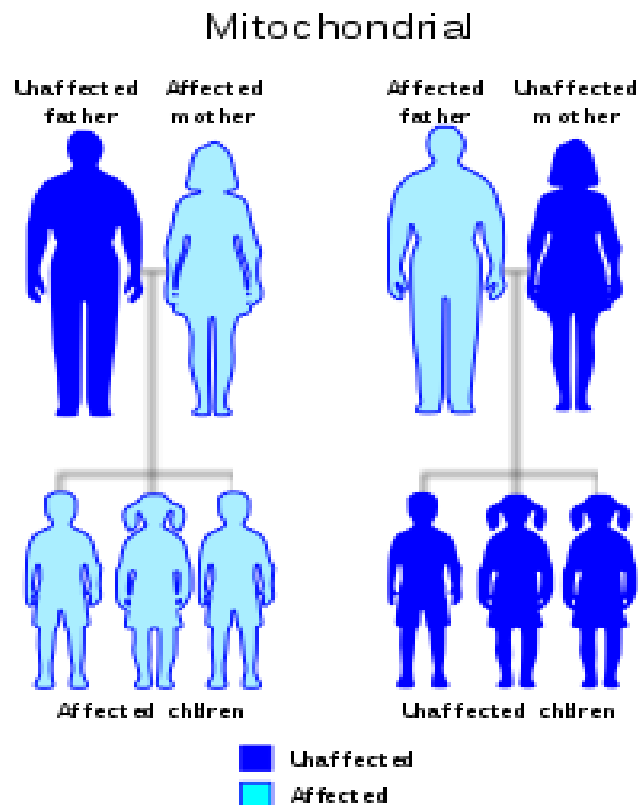
X-İLİŞİKLİ DOMİNANT İRSİYYƏT(ÇOX NADİR)

- X-XROMOSOMDA LOKALLAŞAN GEN DOMİNANT ƏLAMƏTİN İNKİŞAFINI TƏYİN EDİR
- ATANIN BÜTÜN QIZLARI XƏSTƏLİYƏ VARİS OLUR
- XƏSTƏLİYİN ATADAN OĞULA ÖTÜRÜLMƏSİ MÜMKÜN DEYİL (OĞULLAR SAĞLAM Y-XROMOSOMA VARİS OLURLAR)
- XƏSTƏ ANADAN İSTƏNİLƏN CİNSLİ XƏSTƏ UŞAĞIN DOĞULMASI 50%TƏŞKİL EDİR.
- HƏR NƏSİLDƏ XƏSTƏ QADINLARIN SAYI XƏSTƏ KİŞİLƏRƏ NİSBƏTƏN 2 DƏFƏ ARTIQR

MİTOXONDRIAL VƏ YA ANA XƏTTİ İLƏ İRSƏN ÖTÜRÜLMƏ

ORQANİZMİN HÜCEYRƏLƏRİNDƏ MİTOXONDRIALƏR MÜSTƏSNA OLARAQ ANA MƏNŞƏLİ OLURLAR

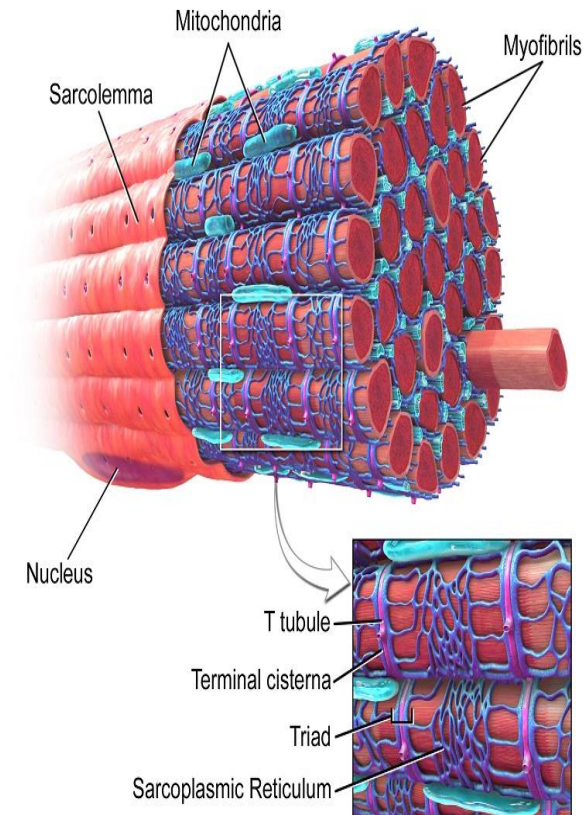
- XƏSTƏLİK XƏSTƏ ANADAN ONUN BÜTÜN UŞAQLARINA ÖTÜRÜLÜR
- OĞULLAR VƏ QIZLAR (KİŞİLƏR VƏ QADINLAR) BƏRABƏR DƏRƏCƏDƏ XƏSTƏLƏNİRLƏR
- XƏSTƏLİYİN ATA XƏTTİ İLƏ ÖTÜRÜLMƏSİ MÜMKÜN DEYİL



• **MİOPATİYALAR – SKELET**
ƏZƏLƏLƏRİNDƏ ƏSAS
PATOLOJİ, BİOKİMYƏVİ, ELEKTROFİZİYOLOGİ DƏYİŞİKLİKLƏR BAŞ
VERƏN XƏSTƏLİK VƏ YA
SİNDROM LARDIR. BU
DƏYİŞİKLİKLƏR PERİFERİK VƏ YA
MƏRKƏZİ SİNİR SİSTEMİNİN İLKİN
ZƏDƏLƏNMƏSİ İLƏ ƏLAQƏDAR
DEYİL

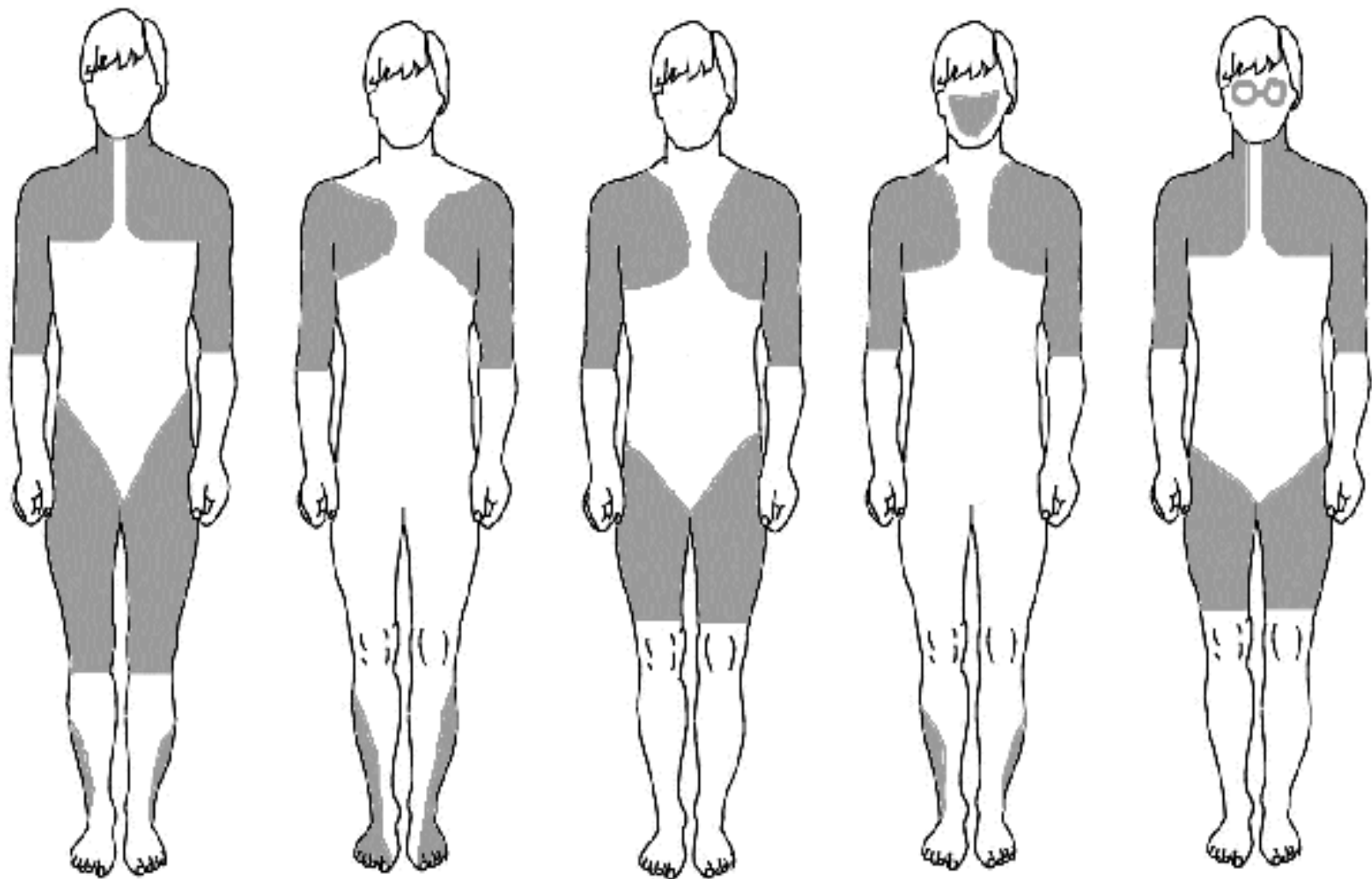
ƏZƏLƏDƏ ZƏDƏLƏNƏ BİLƏR:

- AKTİN VƏ MİOZİN SAPLARI
- MİTOXONDRİLƏR
- LİZOSOMLAR
- ENDOPLAZMATİK RETİKULUM VƏ SARKOLEMMANIN PLAZMATİK MEMBRANI
- ƏZƏLƏARASI BİRLƏŞDİRİCİ TOXUMA
- SİNİR-ƏZƏLƏ SİNAPSI
- POSTSİNAPTİK MEMBRAN
- HƏRƏKİ SON LÖVHƏ



ƏZƏLƏLƏRİN PATOLOGİYASI İLƏ ƏLAQƏDAR OLAN XƏSTƏLİKLƏR(MİOPATİYALAR)

PROQRESSİVLƏŞƏN ƏZƏLƏ DİSTROFİYALARI :	DÜŞƏN,BEKER,ÇİYİN-DİSTAL MİODİSTROFİYALAR,KÜRƏK-ÜZ ERB ROT , OKULOFARINGEAL ,DISTAL, GÖZ, SKAPULO- PERONEAL MİODİSTROFİYALAR
ANADANGƏLMƏ PROQRESSİVLƏŞMƏYƏN (STRUKTUR)MİOPATİYALAR	MƏRKƏZİ OX XƏSTƏLİYİ,MİOTUBULYAR MİOPATIYA,NEMALİN MİOPATIYASI VƏ S.
MÜBADİLƏ MİOPATİYALARI	QLİKOGENDƏN ASILI MİOPATİYALAR,MİTOXONDRIAL ENSEFALOMİOPATİYALAR
MİOTONİK MİOPATİYALAR	KURŞMAN-ŞTEYNERT-BATTEN DİSTROFİK MİOTONİYASI,ANADANGƏLMƏ TOMSEN MİOTONİYASI,ANADANGƏLMƏ EYLENBURQ MİOTONİYASI, BEKKER MİOTONİYASI
AİLƏVİ PERİODİK İFLİCLƏR	HİPOKALİMİK,HİPERKALİMİK.NORMOKALİMİK PAROKSİZMAL MİOPLEQİYALAR



Duchenne and
Becker Types

Emery-Dreifuss
Type

Limb Girdle
Type



Proximal
myopathy

Main areas of muscle weakness in different types of dystrophy

- **PROGRESSİVLƏŞƏN ƏZƏLƏ DİSTROFİYALARI- DAHA GENİŞ XƏSTƏLİKLƏR Qrupudur.**
- **KLİNİKİ OLARAQ MİOPATİYALAR DİGƏR MOTOR VAHİDLƏRİN ZƏDƏLƏNMƏSİNDƏN FƏRQLİ OLARAQ PROGRESSİVLƏŞƏN ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ,ƏZƏLƏ ATROFİYASI İLƏ ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERİR**

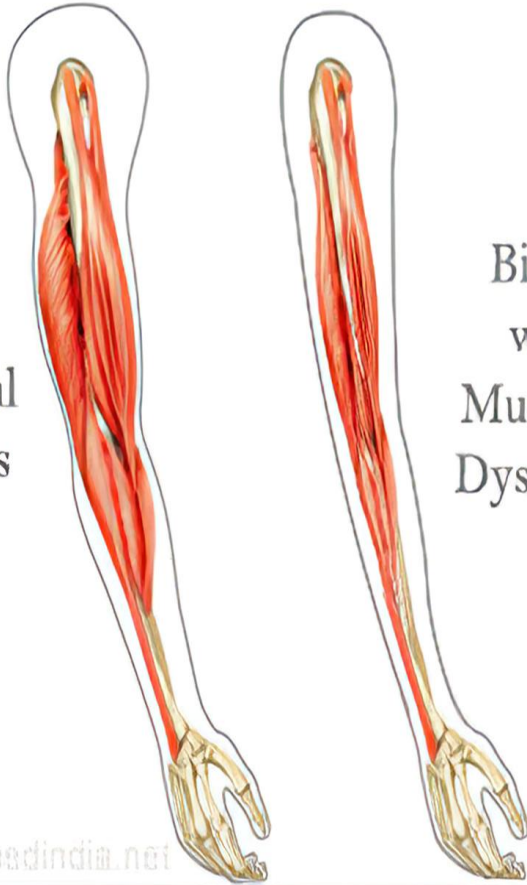
DÜŞEN VƏ BEKKER ƏZƏLƏ DİSTROFİYALARI

*ƏZƏLƏ DİSTROFİYALARININ TEZ-TEZ RAST GƏLİNƏN
FORMALARIDIR*

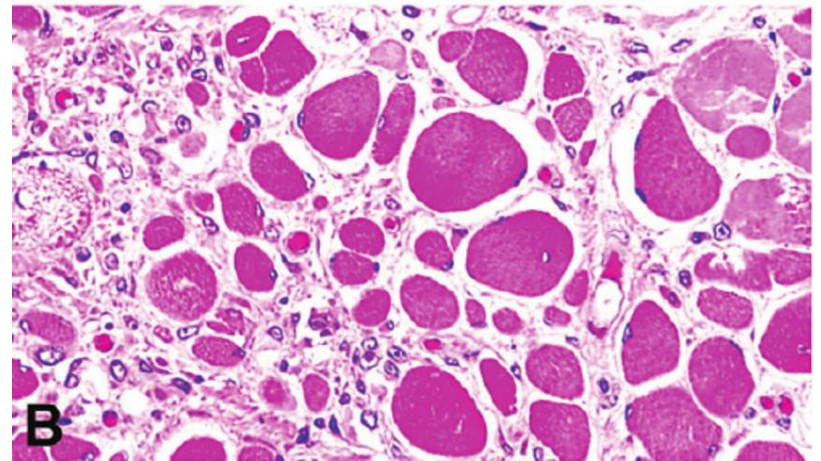
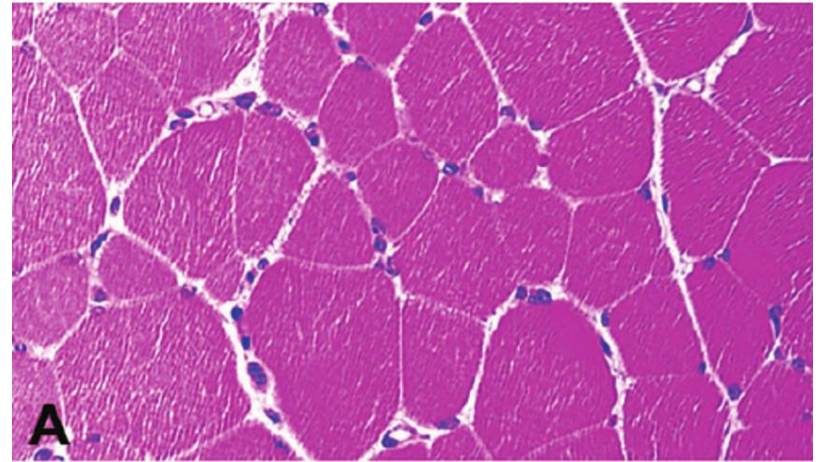
- X-XROMOSOMLA İLİŞİKLİ RESESSİV XƏSTƏLİKLƏRDİR
- OĞLANLARDA 2-6 YAŞDA ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERİR
- UŞAQLARIN ANALARI RESESSİV GENİN DAŞIYICISI OLURLAR
- DÜŞEN MİOPATİYASI XP21 LOKUSUNDAKI DELESİYA İLƏ ƏLAQƏDARDIR (X-XROMOSOMUN QISA ÇIYNİNDƏ)
- BU GEN İNSAN GENLƏRİNİN ƏN MƏŞHURUDUR VƏ DİSTROFİN ZÜLALINI KODLAŞDIRIR
- BU ZÜLAL SİTOSKELETİN ƏSAS HİSSƏSİNİ TƏŞKİL EDİR VƏ ƏZƏLƏ LİFİNİN YİGİLMA APARATI İLƏ SARKOLEMMA ARASINDA ƏLAQƏNİ TƏMİN EDİR
- DİSTROFİN SİNTEZİNİN OLMAMASI ZAMANI XƏSTƏLİYİN ƏLAMƏTLƏRİ PƏD DÜŞENƏ MÜVAFIQ OLUR
- DİSTROFİN MOLEKULUNUN SAYININ AZALMASI VƏ ÖLÇÜSÜNÜN DƏYİŞMƏSİ İSƏ PƏD BEKKERƏ XASDIR

- **GEN MUTASIYASI DİSTROFİN SİNTEZİNİN TAM POZULMASINA SƏBƏB OLUR**
- **DÜŞƏN FORMASI- DAHA ÇOX BƏDXASSƏLİ ƏZƏLƏ DİSTROFİYASIDIR**
- **HƏYATIN İLK İLLƏRİNDƏN BAŞLAYIR.TEZ PROQRESSİVLƏŞİR**
- **UŞAQLARIN MOTOR İNKİŞAFI GERİLİYİR(GEC OTURUR,DURUR,ŞYERİYİR**
- **HƏRƏKİ YÖNDƏMSİZLİK,DAYANIQSIZLIQ,TEZ-TEZ YIXILMA,HƏRƏKİ PASSİVLİK OLUR**
- **2-3 YAŞDA ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ YARANIR.ÖZÜNÜ FİZİKİ YÜKLƏNMƏ ZAMANI –ÇOX YERİDİKDƏ,PİLLƏKƏNLƏ QALXDİQDA BİRUZƏ VERİR.**
- **ƏVVƏL ÇANAQ,SONRA ÇİYİN QURŞAĞININ ƏZƏLƏLƏRİNİN ATROFİYASI YARANIR**
- **BU PROKSİMAL ƏZƏLƏ QRUPLARININ ZƏİFLİYİ İLƏ MÜŞAİƏT OLUNUR.XƏSTƏDƏ “ÖRDƏKVARİ YERİŞ”, PİLLƏKƏNLƏ QALXMAQ ÇƏTİNLƏŞİR.OTURAQ VƏZİYYƏTDƏN QALXA BİLMİR**
- **ATROFİYA HƏMİŞƏ SİMMETRİK OLUR**

Normal
Biceps



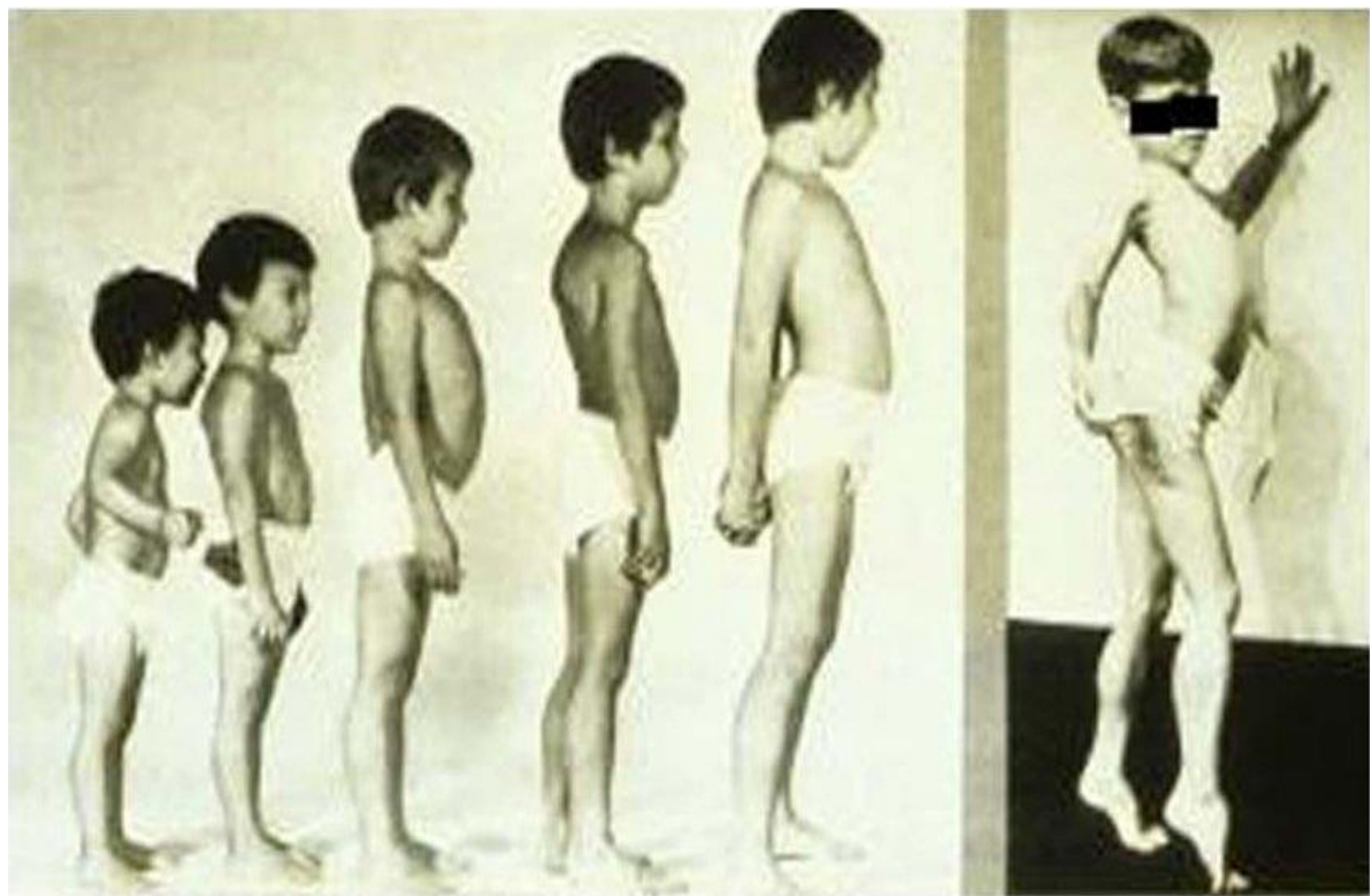
Biceps
with
Muscular
Dystrophy



- **ƏZƏLƏLƏRİN ATROFİYASI ƏVVƏL ÇANAQ QURŞAĞI ƏZƏLƏLƏRİNDƏ, BUDLARDA, 1-3 İLDƏN SONRA ÇİYİN QURŞAĞINA, KÜRƏYƏ YAYILIR**
- **ATROFİYA NƏTİCƏSİNDƏ BEL LORDOZU DƏRİNLƏŞİR. QANADABƏNZƏR KÜRƏKLƏR, "ARI "BELİ FORMALAŞIR**
- **ƏSAS XARAKTER SİMPТОMLARDAN BİRİ MÜXTƏLİF ƏZƏLƏLƏRİN PSEVDOHİPERTROFİYASIDIR (DAHA ÇOX BALDIR. DELTAYABƏNZƏR. SARGI ƏZƏLƏLƏRİNDƏ), ATLET İK BƏDƏN QURULUŞU OLSA DA ƏZƏLƏ GÜCÜ AŞAĞI OLUR**
- **DİZ, DAHA SONRA AÇICI. BÜKÜCÜ DİRSƏK REFLEKSLƏRİ İTİR**
- **AXİL REFLEKSİ UZUN MÜDDƏT SAXLANILIR**













Source: Richard P. Usatine, Mindy Ann Smith, Heidi S. Chumley, Camille Sabella, E.J. Mayeaux, Jr., Elumalai Appachi: *The Color Atlas of Pediatrics*: www.accesspediatrics.com
Copyright © McGraw-Hill Education. All rights reserved.

DÜŞEN MİODİSTROFİYASI ZAMANI SÜMÜK-OYNAQ SİSTEMİ VƏ DAXİLİ ORQANLARIN(ÜRƏK-DAMAR VƏ ENDOKRİN) PATOLOGİYASI MÜŞTƏRƏK OLUR

SÜMÜK-OYNAQ POZUNTULARI XARAKTERİZƏ OLUNUR:

- **ONURĞA SÜTUNUNUN DEFORMASIYASI(SKOLIOZ,DEL LORDOZU)**
- **DÖŞ QƏFƏSİNİN DEFORMASIYASI**
- **PƏNCƏNİN YÜKSƏK TAĞI**
- **PƏNCƏLƏRDƏ EKVİNOVARUS DEFORMASIYA**
- **İRİ OYNAQLARDA KONTRAKTURA**

ÜRƏK-DAMAR POZUNTULARI HİPERTROFİK VƏ YA DİLATAŞION KARDİOMİOPATİYA İLƏ TƏZAHÜR EDİR

- **TAXİKARDİYA,ARİTMİYA,HİS DƏSTƏSİNİN AYAQCIQLARININ BLOKADASI**
- **ÜRƏK ÇATMAMAZLIĞI,SOL MƏDƏCIYİN HİPERTROFİYASI,MİOKARDIN YİGİLMA XÜSUSİYYƏTİNİN AZALMASI**
- **NƏBZİN,ARTERIAL TƏZYİQİN LABİLLİYİ, ÜRƏK SƏRHƏDLƏRİNİN GENİŞLƏNMƏSİ**

- **7-10 YAŞA KİMİ KOBUD HƏRƏKİ POZUNTULAR YARANIR- YERİŞİN DƏYİŞMƏSİ,ƏZƏLƏ GÜCÜNÜN AZALMASI,SƏRBƏST HƏRƏKƏTETMƏ MƏHDUDLAŞIR**
- **14-15 YAŞDA HƏRƏKƏTSİZLİK,KONTRAKTURALAR, TƏNƏFFÜS POZUNTUSU İNKİŞAF EDİR**
- **2-Cİ-3-CÜ ONİLLİKDƏ XƏSTƏLƏR TƏLƏF OLURLAR**

DİAQNÖZUN QOYULMASI

- GENEALÖJİ ANALİZ(X-XROMOSOMLA İLİŞİKLİ RESESSİV İRSƏN ÖTÜRÜLMƏ)
- ERKƏN 1-3 YAŞDA BAŞLANĞIC
- KLİNİK GÖSTƏRİCİLƏR(PROKSİMAL ƏZƏLƏLƏRDƏ SİMMETRİK ATROFİYALAR,QALXAN XARAKTERLİ OLUR,BALDIR ƏZƏLƏLƏRİNDƏ PSEVDOHİPERTROFİYALAR,KOBUD SOMATİK VƏ NEYROENDOKRİN POZUNTULAR)
- İNTELLEKTİN ENMƏSİ
- XƏSTƏLİYİN BƏXASSƏLİ GEDİŞATI
- BİOKİMYƏVİ ANALİZLƏR(KFK-NİN HƏYATININ 5-Cİ GÜNÜNDƏN NORMADAN 30-50 DƏFƏ ARTIQ OLMASI)
- İYNƏLİ EMQ MİOGEN TİP ZƏDƏLƏNMƏ
- ƏZƏLƏLƏRİN BİOPSIYASI BİRİNCİLİ ƏZƏLƏ ZƏDƏLƏNMƏSİNİ AŞKARLAYIR

BEKKER FORMASI

- PƏD OLAN DÜŞƏN FORMASININ “YUMŞAQ” KLİNİK VARIANTI OLUB GEC BAŞLAYIR(12-15 YAÇ=Ş),NİSBƏTƏN XOŞXASSƏLİDİR,,ƏLAMƏTLƏRİN YARANMASINDAN SONRA 15-20 İL SƏRBƏST YERİŞ OLA BİLİR
 - MÜLAYİM SOMATİK POZUNTULAR.LƏNG GEDİŞAT.
 - SÜMÜK-OYNAQ DEFORMASIYALARI XƏSTƏLİYİN GEC MƏRHƏLƏLƏRİNDƏ OLUR
 - QANDA KFK AKTİVLİYİ YÜKSƏLİR
- KLİNİK ƏLAMƏTLƏRİN MÜXTƏLİFLİYİ OLUR
- BİR SIRA XƏSTƏLƏRDƏ KARDİOMİOPATIYA DOMİNANTLIQ TƏŞKİL EDİR
 - DİGƏRLƏRİNDƏ LƏNG PROQRESSİVLƏŞƏN ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ SİMPTOMLARI OLUR.60 YAŞA QƏDƏR SƏRBƏST YERİŞ SAXLANILA BİLİR
 - PƏNCƏ TAĞININ YÜKSƏKLİYİ NİSBƏTƏN DAHA ÇOX RAST GƏLİNİR



PROQRESSİVLƏŞƏN ERB-ROT ƏZƏLƏ DİSTROFİYASI

*(PROQRESSİVLƏŞƏN ƏTRAF-QURŞAQ ƏZƏLƏ
DİSTROFİYASI, KÜRƏK-BUD ERB NÖVÜ(2-Cİ
NÖV)) FORMASI*

- BU FORMA ZAMANI HAL-HAZIRDA ONA YAXIN MÜXTƏLİF GENETİK DEFEKTLƏE AŞKARLANIB, AUTOSOM-DOMİNANT VƏ AUTOSOM-RESESSİV FORMALAR AYIRD OLUNUR
- *ERB NÖVÜ – AUTOSOM RESESSİV FORMA XƏSTƏLİK 14-16 YAŞDA BAŞLAYIR, NADİR HALLARDA 5-10 YAŞDA*
- ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ YUXARI ƏTRAFLARIN PROKSİMAL HİSSƏSİNDƏ VƏ ÇİYİN QURŞAĞINDA ÜSTÜNLÜK TƏŞKİL EDİR
- BƏZƏN MİODİSTROFİK PROSESS EYNİ ZAMANDA ÇANAQ VƏ ÇİYİN QURŞAĞI ƏZƏLƏLƏRİNİ ZƏDƏLƏYİR
- MİMİK ƏZƏLƏLƏR İNTAKT OLUR

Миопатия Эрба-Рота



- **DAHA ÇOX KÜRƏK VƏ QARIN ƏZƏLƏLƏRİ ZƏDƏLƏNİR**
- **ATROFIYA NƏTİCƏSİNDƏ LORDOZ, "QANADABƏNZƏR KÜRƏKLƏR", "ARI BELİ", "ÖRDƏKVARI" YERİŞ YARANIR**
- **QALXMAQ ZAMANI XƏSTƏLƏR KÖMƏKÇİ VASİTƏDƏN – "PİLLƏKƏNLƏ" QALXMAQDAN İSTİFADƏ EDİRLƏR**
- **ƏZƏLƏ PSEVDOHİPERTROFIYASI, OYNAQ KONTRAKTURALARI, VƏTƏR RETRAKSİYALARI AZ SƏCİYYƏVİDİR, MÜŞAHİDƏ OLUNARSA MÜLAYİM İFADƏLİ OLUR**
- **KARDİOMİODİSTROFIYA, İNTELLEKTİN ENMƏSİ OLMUR**
- **30-40 YAŞDA DƏRİN FİZİKİ ƏLİLLİK, 20 YAŞDA XƏSTƏLƏRİN 50 % DƏ MÜSTƏQİL YERİŞ İTİR**
- **XƏSTƏLİYİN ERKƏN MƏRHƏLƏLƏRİNDƏ QANDA KFK AKTİVLİYİ CÜZİ YÜKSƏLİR, LAKİN XƏSTƏLİK PROQRESSİVLƏŞDİKÇƏ NORMAL SƏVİYYƏYƏ ENƏ BİLİR**
- **EMQ – DƏ İLKİN ƏZƏLƏ TİP ZƏDƏLƏNMƏ**

ÜZ- KÜRƏK –ÇİYİN MİODİSTROFİYASI

(LANDUZI-DEJERİN NÖVÜ)

- XƏSTƏLİK AUTOSOM-DOMİNANT YOLLA İRSƏN ÖTÜRÜLÜR
- 20 YAŞA YAXIN,BƏZƏN GEC BAŞLAYIR
- ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ VƏ ATROFİYALAR ƏVVƏL ÇİYİN QURŞAĞI ƏZƏLƏLƏRİNDƏ,SONRA ÜZDƏ YARANIR
- BU “QANADABƏNZƏR” KÜRƏKL VƏ ÇİYİN OYNAQLARININ DAXİLƏ ROTASIYASINA ƏRƏ,DÖŞ QƏFƏSİNİN ÖN-ARXA İSTİQAMƏTDƏ DÜZLƏŞMƏSİNƏ SƏBƏB OLUR
- TƏDRİCƏN PROSESS QOLLARIN PROKSİMAL HİSSƏSİNƏ, AŞAĞI ƏTRAFLARA YAYILIR
- DAHA ÇOX İKİBAŞLI VƏ ÜÇBAŞLI ÇİYİN ƏZƏLƏLƏRİ,BÖYÜK DÖŞ.ÖN DİŞLİ,TRAPESİYAYABƏNZƏR ƏZƏLƏLƏR ATROFİYA OLUNUR
- ƏZƏLƏLƏRİN ÖZÜNƏMƏXSUS ZƏDƏLƏNMƏSİ OLUR:ƏVVƏL PƏNCƏNİN AÇICI ƏZƏLƏLƏRİNİN ZƏDƏLƏNMƏSİ BAŞ VERİR Kİ, BU DA “STEPAJ” YERİŞİNƏ SƏBƏB OLUR,DAHA SONRA PROKSİMAL ƏZƏLƏLƏR ZƏDƏLƏNİR







- **ÜZ HİPOMİMİK OLUR (MİOPAT ÜZÜ). GÖZÜN VƏ AĞIZIN DAİRƏVİ ƏZƏLƏSİNİN KOBUD POZUNTUSU OLUR**
- **“HAMAR” ALIN, LAQOFTALM. “KÖNDƏLƏN” GÜLÜŞ (JAKONDA GÜLÜŞÜ), QALIN, BƏZƏN QABAĞMIŞ DQDAQLAR (TAPİR DQDAGI)”**
- **ƏZƏLƏ ZƏDƏLƏNMƏSİ ÇOX VAXT ASİMMETRİK, BALDIR VƏ DELTAYABƏNZƏR ƏZƏLƏLƏRİN PSEVDOHİPERTROFİYASI OLUR**



Рисунок 1. Пациент К., 31 год, гипомимия



- **VƏTƏR REFLEKSLƏRİ ƏSAS ETİBARİLƏ ÇİYNİN İKİBAŞLI VƏ ÜÇBAŞLI ƏZƏLƏSİNDƏ ENİR**
- **KARDİOMİOPATIYA PRAKTİKİ OLARAQ AŞKARLANMIR**
- **İNTELLEKT ENMƏSİ OLMUR**
- **TORLU QIŞANIN DAMARLARININ ANOMALİYASI OLUR Kİ, BU DA GÖRMƏNİN ENMƏSİNƏ, ÖDEM VƏ TORLU QIŞANIN QOPMASINA SƏBƏB OLUR. GÖZ DİBİNDƏ TELEANGİEKTAZİYALAR OLUR.**
- **EŞİTMƏNİN AZALMASI OLA BİLİR**
- **KFK AKTİVLİYİ ARTMIR (BƏZİ HALLARDA 5 DƏFƏ ARTA BİLİR)**
- **XƏSTƏLİK TƏDRİCƏN PROQRESSİVLƏŞİR**
- **XƏSTƏLƏR UZUN MÜDDƏT ƏMƏK QABİLİYYƏTİNİ SAXLAYIRLAR, HƏYAT MÜDDƏTİ ÇOX HALLARDA AZ OLMUR**

UŞAQ YAŞLARININ SPİNAL AMİOTROFİYALARI

BU ONURĞA BEYNİN ÖN BUYNUZLARININ ZƏDƏLƏNMƏSİ ZAMANI ,YAXUD DA BEYNİN SÜTUNUNUN HƏRƏKİ NÜVƏLƏRİNİN ZƏDƏLƏNMƏSİ ZAMANI ƏZƏLƏLƏRİN İKİNCİLİ ZƏDƏLƏNMƏSİ BAŞ VERƏN İRSİ XƏSTƏLİKLƏR QRUPUDUR

PROSESS APOPTOZ DEFEKTLƏRİ İLƏ ƏLAQƏDARDIR

- **ONURĞA BEYNİN ÖN BUYNUZLARININ , 4,6,7,9,10,11,12 Cİ KƏLLƏ SİNİRLƏRİNİN HƏRƏKİ NÜVƏLƏRİNİN ÇARMAMAZLIĞI**
- **SKELET ƏZƏLƏLƏRİNDƏ NEYROGEN DƏYİŞİKLƏR - SÜST İFLİCLƏR AŞKARLANIR**
- **MƏRKƏZİ MOTONEYRON ZƏDƏLƏNMİR**
- **HİSSİ POZULMALAR OLMUR**
- **AUTOSOM-RESESSİV YOLLA İRSƏN ÖTÜRÜLÜR**
- **ANADANGƏLMƏ,ERKƏN UŞAQ FORMALARI (HƏYATIN İKİNCİ YARIMİLİ VƏ GECİKMİŞ (1,5- 2,5 YAŞ) AYIRD OLUNUR**

AYIRD OLUNUR:

- **KƏSKİN BƏDXASSƏLİ İNFANTİL VERNİQ-HOFMAN SA (ANADANGƏLMƏ FORMA-İLK 6 AY)**
- **XRONİKİ İNFANTİL SA (2-Cİ TİP SA) (ERKƏN UŞAQ FORMASI (HƏYATIN İKİNCİ YARIMİLİ-2 YAŞ)**
- **YUVENİL SA (3-CÜ TİP SA) (GECİKMİŞ FORMA (2-15 YAŞ) (KUQELBERQ-VELANDER XƏSTƏLİYİ)**

KƏSKİN BƏDXASSƏLİ İNFANTİL VƏRNIQ-HOFMAN SA (YAXUD 1-Cİ TIP SA)

**BU FORMA YENİDOĞULMUŞLARDA 1:25 000
NİSBƏTİNDƏ RAST GƏLİNİR**

KLİNİK ŞƏKLİ

- **DƏBÜT YAŞI- DOĞULANDAN HƏYATININ 6-CI AYINA QƏDƏR**
- **DOLUN BƏTNDAXİLİ LƏNG TƏRPƏNMƏSİ HƏRƏKİ
AKTİVLİYİN AZALMASINA İŞARƏT EDİR**
- **YAYILMIŞ ZƏİFLİK, ƏSAS ETİBARİLƏ PROKSİMAL ƏZƏLƏ
QRUPLARINDA AŞKARLANIR**
- **HİPOTONİYA VƏ AREFLEKSIYA**
- **KÜRƏKÜSTƏ UZANDIQDA – BUDLARIN BAYIRA ROTASIYASI
VƏ AÇILMASI İLƏ “QURBAGA” POZASI**
- **MİMİK ƏZƏLƏLƏR, GÖZÜN HƏRƏKİ ƏZƏLƏLƏRİ PROSESƏ
QOŞULMUR**
- **DİLDƏ ATROFIYA VƏ FASSİKULYASIYA, ƏLLƏRİN
FASSİKULYAR TREMORU AŞKARLANA BİLİR**

- **BULBAR SİNDROM YARANDIQDA VƏ UDMA REFLEKSİ
İTƏNDƏ ƏMİZDİRMƏ ÇƏTİNLƏŞİR Kİ, BU DA UŞAGIN
ASPIRƏŞİON PNEVMONİYADAN TƏLƏF OLMAŞINA SƏBSB
OLA BİLİR**

- **ÇOX ZAMAN DÖŞ QƏFƏSİ DEFORMASIYA OLUNUR**
- **ƏGƏR ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ DOĞULANDAN DƏRHAL SONRA AŞKARLANIRSA, ÖLÜM TİXMİNƏN 6 AYINDA BAŞ VERİR**
- **İLK ƏLAMƏTLƏR HƏYATIN 3 AYINDAN SONRA YARANARSA 2 YAŞA QƏDƏR ÖMRÜ UZANIR.**
- **ÖLÜMÜN ƏSAS SƏBƏBİ- İNTERKURRENT RESPIRATOR XƏSTƏLİKLƏR FONUNDA TƏNƏFFÜS ÇATMAMAZLIĞIDIR**
- **KFK KONSENTRASIYASI ADƏTƏN NORMA OLUR, TEZ PROGRESSİVLƏŞƏN ZƏİFLİYİ OLAN UŞAQLARDA BİR QƏDƏR YÜKSƏK OLA BİLİR**
- **EMQ-DƏ ƏZƏLƏLƏRİN NEYRONAL TİP ZƏDƏLƏNMƏSİ OLUR**

1-Cİ TİP SA- NI “SÜST UŞAQ” SİNDROMU YARADAN DİGƏR VƏZİYYƏTLƏRDƏN DUFFERENSƏ ETMƏK LAZIMDIR

- ANADANGƏLMƏ MİODİSTROFİYALAR VƏ
NEVROPATİYALAR**
- STRUKTUR MİOPATİYALAR**
- ANADANGƏLMƏ VƏ YA NEONATAL MİASTENİYA**
- MÜBADİLƏ MİOPATİYALARI**
- BƏTNDAXİLİ POLİOMİELİT**
- BOTULİZM**
- XROMOSOM PATOLOGİYASI**
- SEREBRAL İFLİCİN ATONİK FORMASI**
- MARFAN SİNDROMU**

XRONİKİ İNFANTİL SPİNAL AMİOTROFİYA (2-Cİ TİP SA)

- HƏYATIN 6-24-CÜ AYINDA ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ AŞKARLANIR
- ƏGƏR ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ 3-6 AYDA YARANARSA, XƏSTƏLİYİN GEDİŞATI DAHA BƏDXASSƏLİDİR
- ZƏİFLİYİN İLKİN ƏLAMƏTLƏRİ SİMMETRİKDIR VƏ ƏTRAFLARIN PROKSİMAL HİSSƏSİNDƏ MÜŞAHİDƏ OLUNUR
- BUD ƏZƏLƏLƏRİNİN ZƏİFLİYİ – DAHA ÇOX BİRUZƏ VERİLƏN SİMPTOMDUR
- ZƏDƏLƏNMİŞ ƏZƏLƏLƏRDƏ VƏTƏR REFLEKSLƏRİ SÖNÜB,İTİR
- BÜTÜN XƏSTƏLƏR OTURUR,ƏKSƏRİYYƏTİ DURUR,BƏZİLƏRİ YERİYƏ BİLİR
- MİMİK ƏZƏLƏLƏR VƏ GÖZÜN XARİCİ ƏZƏLƏLƏRİ XƏSTƏLİYİN ERKƏN MƏRHƏLƏLƏRİNDƏ ZƏDƏLƏNMİRLƏR
- ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ LƏNG PROQRESSİVLƏŞİR
- AYRI HALLARDA UZUN İLLƏR STABİL QALIR,DAHA SONRA PROQRESSİVLƏŞMƏYƏ BAŞLAYIR
- XƏSTƏLƏRİN BÖYÜK YAŞA QƏDƏR SAĞ QALMAQLARI MÜMKÜN OLA BİLİR

- **KONTRAKTURALAR FORMALAŞIR**
- **ÇOX ZAMAN BALDIR VƏ SARĞI ƏZƏLƏLƏRİNİN PSEVDOHİPERTROFİYASI MÜŞAHİDƏ OLUNUR Kİ, BU DA DÜŞƏN MİODİSTROFİYASINI XATIRLADA BİLİR.**
- **PƏNCƏLƏR TƏDRİCƏN EKVİNOVARUS VƏZİYYƏTİNİ ALIR**
- **UŞAQLARDA ÇOX VAXT ƏLLƏRİN TREMORU, DİLDƏ VƏ ƏTRAFLARDA FASSİKULYASIYA, ONURĞA SÜTUNUNUN DEFORMASIYASI, ANADANGƏLMƏ BUD-ÇANAQ OYNAĞININ ÇIXIĞI AŞKARLANIR**
- **KFK NORMAL OLUR**
- **GENETİK ANALİZ VƏ EMQ NƏTİCƏLƏRİ KƏSKİN İNFANTİL FORMADA OLDUĞU KİMİ OLUR**







YUVENİL FORMA SA (3-CÜ TİP SA) (GECİKMİŞ FORMA KUQELBERQ-VELANDER XƏSTƏLİYİ)

- **1,2: 100 000 TEZLİKLƏ RAST GƏLİNİR**
- **DEBÜT 2-15 YAŞ OLUR, ƏKSƏR HALLARDA 5 YAŞA QƏDƏR VƏ HƏMİŞƏ 18-Cİ AYDAN SONRA. 15-30 YAŞDA DA BAŞLAYA BİLİR.**
- **XƏSTƏLİYİN ƏVVƏLİNDƏ PATOLOJİ ƏZƏLƏ YORĞUNLUĞU AYAQLARDA UZUNMÜDDƏTLİ FİZİKİ YÜKLƏNMƏ ZAMANI OLUR(YERİŞ,QAÇIŞ), ƏZƏLƏLƏRDƏ DARTINMALAR**
- **ATROFİYALAR ƏVVƏL AŞAĞI ƏTRAFLARIN PROKSİMAL HİSSƏLƏRİNDƏ,ÇANAQ QURŞAĞINDA,BUDLARDA SİMMETRİK OLUR,PİLLƏKƏNLƏ QALXMAQ ,ÜFÜQİ SƏTHDƏN QALXMAQ ÇƏTİN OLUR."ÖRDƏKVARI" YERİŞ OLUR**

- **BİR NEÇƏ İLDƏN SONRA YUXARI ƏTRAFLARIN PROKSİMAL ƏZƏLƏLƏRİNDƏ ATROFİYALAR YARANIR, “QANADABƏNZƏR” KÜRƏKLƏR, QOLLARIN PROKSİMAL HİSSƏSİNDƏ HƏRƏKƏTLƏR MƏHDUDLAŞIR**
- **PROKSİMAL ƏZƏLƏ QRUPLARINDA ƏZƏLƏ TONUSU ZƏİFLƏYİR**
- **VƏTƏR REFLEKSLƏRİ ƏVVƏL AYAQLARDA, SONRA QOLLARDA SÖNÜR**
- **ƏZƏLƏLƏRDƏ FASSİKULYAR DARTINMALAR, DİLDƏ FUBRİLYASIYA, BARMAQLARDA CÜZİ TREMOR AŞKARLANIR**
- **SÜMÜK-OYNAQ POZUNTULARI QABARIQ OLMUR, YA DA MİNİMALDIR**
- **XƏSTƏLİK ÇOX LƏNG PROQRESSİVLƏŞİR, XƏSTƏLƏR UZUN MÜDDƏT ÖZÜNƏ QULLUQ EDƏ BİLİR**
- **KLİNİK ƏLAMƏTLƏRƏ GÖRƏ ERB MİODİSTROFİYASINI XATIRLADIR**
- **KFK AKTİVLİYİ MÜLAYİM YÜKSƏLƏ BİLİR**

ANADANGƏLMƏ MIOTONİYA- TOMSEN MIOTONİYASI

- İLKİN MOLEKULAR DEFECT KANALOPATIYA İLƏ ƏLAQƏDAR OLAN İON KANALLARININ GEN MUTASIYASI İLƏ ŞƏRTLƏNƏN (7q35 XROMOSOMUNDA XLR KANALI MUTASIYASI) İRSİ SİNİR-ƏZƏLƏ XƏSTƏLİKLƏRİNƏ AİDDİR
- BU ƏZƏLƏ MEMBRANININ XLR İONLARI ÜÇÜN KEÇİRİCİLİYİNİN AZALMASI İLƏ ƏLAQƏDAR ƏZƏLƏLƏRİN YIGILDIQDAN SONRA BOŞALMA MEKANİZMİNİN POZULMASINA GƏTİRİB ÇIXARIR. (NORMADA XLR İONLARI YIGILMA AKTINDAN SONRA MEMBRANIN SÜKUT POTENSİYALININ STABİLLƏŞMƏSİNİ TƏMİN EDİR)
- AUTOSOM-DOMİNANT TİP İRSƏN ÖTÜRÜLÜR
- DOĞULANDAN DƏRHAL SONRA, YA DA UŞAQLIQDA ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERİR
- UŞAQDA MIOTONİYANIN İLKİN ƏLAMƏTLƏRİ – AĞLAYAN ZAMAN SƏSİNİN DƏYİŞMƏSİ, O TƏNGNƏFƏS OLUR, AĞLAYANDAN SONRA İSƏ ÜZÜ ÇOX LƏNG BOŞALIR
- XƏSTƏLİK ADƏTƏN YÜMŞAQ KEÇİR VƏ PROGRESSİVLƏŞMİR

- XƏSTƏLİYİN İLK ƏLAMƏTLƏRİ 8-15 YAŞDA MİOTONİK SPAZMLƏR KİMİ ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERƏ BİLİR
- MİOTONİK FENOMENLƏR DAHA ÇOX ƏL ƏZƏLƏLƏRİNDƏ, AYAQLARDA, ÇEYNƏMƏ ƏZƏLƏLƏRİNDƏ, GÖZÜN DAİRƏVİ ƏZƏLƏLƏRİNDƏ LOKALLAŞIR
- ƏLLƏRƏ NİSBƏTƏN DAHA ÇOX AYAQLAR ZƏDƏLƏNİR
- XƏSTƏLƏR LOKAL OLARAQ ƏZƏLƏ TONUSUNUN HƏRƏKƏTİN ƏVƏLİNDƏ ARTMASINDAN, HƏRƏKƏTİ DAVAM ETDİRƏNDƏ AZALMASINDAN ŞİKAYƏTLƏNİRLƏR
- MİOTONİK FENOMEN PERKUSSIYA ZAMANI ASAN ALINIR
- YAŞ ARTDIQCA GENERƏLİZƏOLMUŞ ƏZƏLƏ HİPERTROFİYASI (ATLETİZM) İNKİŞAF EDİR Kİ, BU DA TOMSEN MİOTONİYASININ KLASSİK ƏLAMƏTİ SAYILIR.
- PALPASIYA ZAMANI ƏZƏLƏLƏR BƏRK OLSA DA ƏZƏLƏ GÜCÜ ZƏİF OLUR.
- VƏTƏR REFLEKSLƏRİ NORMAL OLUR
- YAŞ ARTDIQCA MİOTONİK ƏLAMƏTLƏR AZ QABARIQ OLUR
- HƏYATIN DAVAMETMƏ MÜDDƏTİ DƏYİŞMİR
- KFK SƏVİYYƏSİ YÜKSƏLMİR

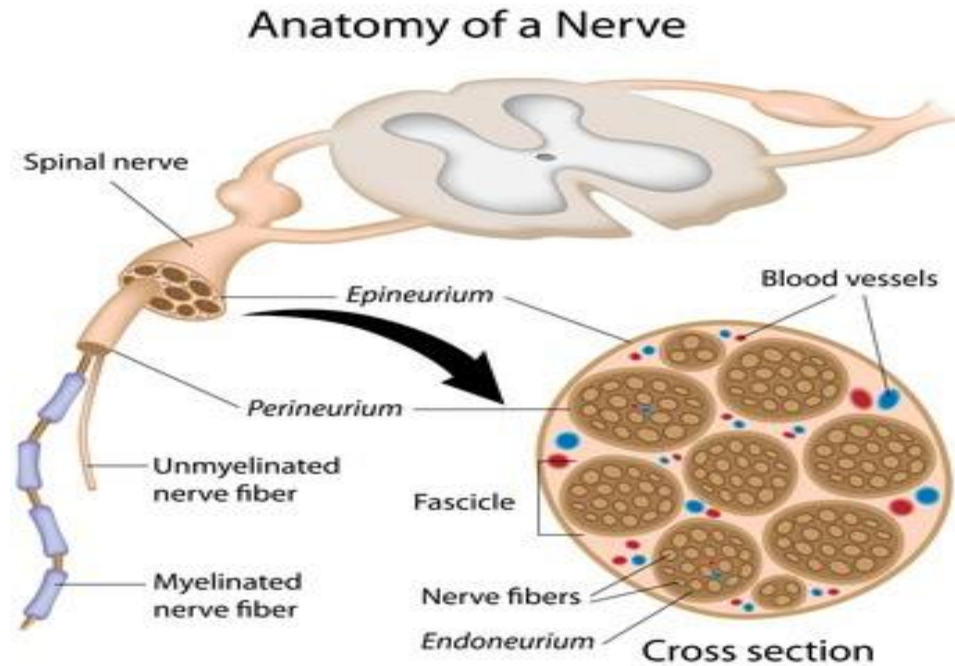
A



B



İRİİ MOTOR-SENSOR NEVROPATİYALAR (İMSN))



İMSN 1-Cİ TİP

AUTOSOM-DOMİNANT VƏ AUTOSOM-RESESSİV FORMALAR AYIRD

- **XƏSTƏLİK 1-Cİ VƏ AZ HALLARDA 2-Cİ ONİLLİKDƏ BAŞLAYIR**
- **RESESSİV HALLAR DAHA AĞIR KEÇİR.10 YAŞA QƏDƏR ÖZÜNÜ BİRUZƏ VERİR**
- **SİNİRLƏRİN DƏYİŞİKLİYİ SEQMENTAR DEMİELİNİZASİYA TIPLI , ŞVANN HÜCEYRƏLƏRİNİN HİPERTROFİK DƏYİŞİKLİKLİYİ İLƏ OLUR**
- **BAŞLANGICDA XƏSTƏLƏR YERİŞ VƏ QAÇIŞ ZAMANI ÇƏTİNLİK ÇƏKİRLƏR.PƏNCƏLƏRİN DEFORMASİYASI YARANIR**
- **PƏNCƏ ƏZLƏLƏRİNİN PROSESƏ İLKİN QOŞULMASI NƏTİCƏSİNDƏ ONLARIN DENERVASİYASI OLUR,PƏNCƏ TAĞI YÜKSƏK OLUR.BARMAQLAR ÇƏKİCVARİ OLUR**
- **ÇOX ZAMAN BELƏ XƏSTƏLƏR ORTOPEDLƏRDƏ MÜALİCƏ ALIRLAR**





- TƏDRİCƏN ZƏİFLİK ARTIR VƏ ƏSASƏN PERONEAL ƏZƏLƏ QRUPLARINDA ATROFİYALAR YARANIR
- AYAQLAR “ÇEVİRİLMİŞ BUTİLKA” FORMASINI ALIR
- GETDİKCƏ YUXARI ƏTRAFLARIN, XÜSUSİLƏ ƏL VƏ BARMAQLARIN ZƏİFLİYİ VƏ ATROFİYASI QOŞULUR
- VƏTƏR REFLEKSLƏRİ QEYRİ BƏRABƏR DƏYİŞİR: AXİL HƏMİŞƏ SÖNÜR, DİZ REFLEKSLƏRİ 50% HALLARDA. AÇICI VƏ BÜKÜCÜ DİRSƏK REFLEKSLƏRİ YALNIZ YUXARI ƏTRAFLAR QABARIQ ZƏDƏLƏNDİKDƏ SÖNÜR
- SƏTHİ VƏ DƏRİN HİSSİYATIN AZALMASI MÜŞAHİDƏ OLUNUR
- ATAKSİYA VƏ TİTRƏMƏ İMSN 1-Cİ TİP XƏSTƏLƏRİN 30 %-DƏ OLUR.
- XƏSTƏLƏR ÖZ DEFEKTLƏRİNƏ ALIŞIRLAR VƏ UZUN MÜDDƏT SƏRBƏST HƏRƏKƏT EDİRLƏR.
- MÜSTƏQİL HƏRƏKƏTETMƏ 50 YAŞDAN SONRA İTİRİLİR
- XƏSTƏLİK ÇOX YAVAŞ PROGRESSİVLƏŞİR VƏ STABİL GEDİŞATA KEÇƏ BİLİR.





- **XƏSTƏLƏRİN 10 %-DƏ XƏSTƏLİYİN SİMPOTMLARI HEÇ VAXT YARANMIR VƏ DİAQNOS KLİNİK MÜAYİNƏ ZAMANI QOYULUR**
- **1-Cİ TİP İMSN ZAMANI QOLLARIN HƏRƏKİ SİNİRLƏRİ BOYUNCA KEÇİRİCİLİK SÜRƏTİ ADƏTƏN 10-35 M /S TƏŞKİL EDİR.**
- **PƏNCƏNİN KİÇİK ƏZƏLƏLƏRİ ÇOX VAXT DENERVASIYA OLUNURLAR**
- **HİSSİ SİNİRİN POTENSİALINI QEYD ETMƏK MÜMKÜN OLMUR**

2-Cİ TİP İMSN

2-Cİ TİP AUTOSOM-DOMINANT İMSN

SİNİRLƏRİN DƏYİŞİKLİYİ MİNİMAL SEQMENTAR DEMİELİNİZASIYA ƏLAMƏTLƏRİ İLƏ AKSONAL DEGENERASIYA TIPLİ OLUR

- **XƏSTƏLİYİN YÜKSƏLİŞİ HƏYATIN 2-Cİ ONİLLİYİNƏ TƏSADÜF EDİR. LAKİN ÇOX HALLAR HƏTTA 60 YAŞA QƏDƏR SİMPTOMSUZ KEÇİR.**
- **XƏSTƏLİK 1-Cİ TİP İMSN –YAYA ÇOX BƏNZƏYİR, KLİNİK FƏRQLƏNDİRMƏK ÇƏTİN OLUR.**
- **XƏSTƏLƏRİN 50%-DƏ HİSSİYATIN POZULMASININ KLİNİK ƏLAMƏTLƏRİ OLMUR**
- **СПИэфф. в верхних конечностях может сохраняться в нормальных пределах, но обычно составляет 38-58 м\с.**
- **В нижних конечностях СПИ эфф. замедленная в большей степени**
- **СПИ афф. нарушено во всех случаях, но ПДЕ чувствительного нерва иногда удается зарегистрировать.**

AUTOSOM-RESESSİV 2-Cİ TİP İMSN

- 5 YAŞA QƏDƏR VƏ NADİR HALLARDA 20 YAŞDAN SONRA
- ƏZƏLƏ ZƏİFLİYİ RESESSİV FORMADA DAHA QABARIQ OLUR VƏ PROKSİMAL QRUP ƏZƏLƏLƏRİ ƏHATƏ EDƏ BİLİR
- СПИ эфф. колеблется в пределах от 35 м\с до верхней границе нормы.
- PƏNCƏNİN KİÇİK ƏZƏLƏLƏRİ DENERVASIYA OLUNA BİLİRLƏR
- HİSSİ SİNİRLƏRİN ПД KƏSKİN AZALIR, YA DA QEYD ETMƏK MÜMKÜN OLMUR

3-CÜ TİP İMSN

3-CÜ TİP İMSN (DEJERİN-SOTT XƏSTƏLİYİ VƏ YA UŞAQLARIN HİPERTROFİK POLİNEVRİTİ)-AUTOSOM-RESESSİV SİNDROM

- XƏSTƏLİYİN ƏSASINI ANADANGƏLMƏ HİPOMİELİNİZASIYA İLƏ PERİFERİK SİNİRLƏRİN QALINLAŞMASI, DEMİELİNİZASIYA, ŞVANN HÜCEYRƏLƏRİNİN PROLİFERASIYASI TƏŞKİL EDİR
- XƏSTƏLİYİN BAŞLANGICI –ANADANGƏLMƏ YA DA HƏYATIN İLK İLLƏRİNDƏN OLUR
- UŞAQLARIN MOTOR İNKİŞAFI GERİLİYİR VƏ HEÇ VAXT NORMAL SƏVIYYƏYƏ ÇATMIR
- QABARIQ SKALİOZ MÜŞAHİDƏ OLUNUR
- ƏZƏLƏ ATROFIYASI VƏ YÜNGÜL HİSSİYAT POZULMALARI ƏTRAFLARIN DİSTAL HİSSƏLƏRİNDƏ LOKALLAŞIR, AZ HALLARDA ÜZDƏ
- FASSİKULYAR DARTINMALAR OLUR
- PERİFERİK SİNİRLƏRDƏ QALINLAŞMALAR VİZUAL OLARAQ DA MÜŞAHİDƏ OLUNUR
- HƏRƏKİ SİNİRLƏR BOYUNCA KEÇİRİCİLİK SÜRƏTİ ADƏTƏN 10 M/ S-DƏN AŞAĞI OLUR
- XƏSTƏLİYİN GEDİŞATI AĞIRDIR, LƏNG PROQRESSİVLƏŞİR

