(cc) BY

Деннер Виктор Андреевич
студент
Кузнецов Роман Сергеевич
студент
Чубова Росина Владимировна
студентка
ФГБОУ ВО «Оренбургский государственный
медицинский университет» Минздрава России
Оренбург, Оренбургская область

ИЗУЧЕНИЕ ВОПРОСА МОНОГЕННЫХ МИОПАТИЙ

Аннотация*: авторы отмечают, что наследственные миопатии – обобщённое название наследственных заболеваний мышечной системы, обусловленных нарушением сократительной способности мышечных волокон и проявляющихся мышечной слабостью, уменьшением объёма активных движений, снижением тонуса и атрофией.*

Ключевые слова*: наследственные миопатии, моногенные миопатии.*

Цель работы: рассмотрение наиболее распространённых наследственных миопатий.

Детская миодистрофия Дюшена

Данная патология – одно из самых частых нервно-мышечных заболеваний, обусловленная мутациями в гене дистрофина. Дистрофин в больших количествах находится в области сарколеммы, поддерживая целостность мембраны мышечных клеток. Структурные изменения в сарколемме приводят к дегенерации цитоплазматических компонентов, усиленному входу ионов калия внутрь волокон, что вызывает гибель миофибрилл. Кроме того, миопатия приобретает признаки мышечной гипертрофии, приводящей в последствии к атрофии [1, с. 75].

Болезнь начинается рано, мышечная слабость возникает вначале в районе мышц таза, затем плеч, в возрасте ребенка до 3 лет. *Классический признак* – псевдогипертрофия икроножных мышц и «взбирание по себе руками», чтобы выпрямиться. При этой наследственной миопатии прогноз неблагоприятный:

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

развивается полная обездвиженность, и в возрасте не старше 20 лет возникает смертельный исход. У больных детей часто возникает умственная отсталость, и недоразвитие интеллекта [3, с. 97]

Поздняя дистрофия Беккера

По клинике это заболевание протекает так же, как и болезнь Дюшенна. Но при этом оно начинается после 10-летнего возраста, возникает в 8 раз реже, чем предыдущее заболевание.

Прогноз при миодистрофии Беккера намного более благоприятный, вследствие очень медленного прогрессирования болезни и длительного сохранения функции движения у пациентов. Иными словами, пациенты способны передвигаться самостоятельно до 30–35 лет. Нарушений интеллекта у них не бывает.

Миопатия Ландузи-Дежерина

Это заболевание связано с тем, что фермент КФК (креатинфосфокиназа) не может превращать креатин в креатинфосфат, связывая его с АТФ. В результате мышца не получает высокоэнергетического соединения, которое может использоваться при повышенной мышечной работе. В результате накапливается КФК в мышцах, происходит их атрофия, а в поздних случаях – денервация [2, с. 39].

Наследуется по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью и встречается с частотой 0,9–2 на 100 000 населения. В классическом варианте первые признаки заболевания появляются в основном в возрасте 10–20 лет. Атрофии и мышечная слабость локализуются в области мимической мускулатуры, лопаток и плеч. Сначала атрофии наблюдаются в плечевом поясе, с последующим распространением на лицо. Обычно начальными проявлениями становятся затруднение подъема рук над головой, выступающие «крыловидные» лопатки и сколиоз. При прогрессировании процесса грубо страдают круговые мышцы рта и глаз – не удается крепко зажмурить глаза и сжать губы. Вследствие атрофии лицо становится гипомимичным. Лечение при миопатии Ландузи-Дежерина симптоматическое. Прогноз – для жизни благоприятный, для качества жизни – возможна инвалидизация, начиная с возраста в 30–40 лет. При всех наследственных миопатиях специфического лечения не разработано.

Содержимое доступно по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

Применение гормонов приводит к замедлению прогрессирования поражения мышц, при выраженной дистрофии мышц показано хирургическое лечение (например, операция артродеза) при привычном вывихе болтающегося сустава [3, с. 99].

Прогноз и профилактика миопатий. Прогноз данного заболевания зависит от скорости развития и степени дистрофии в тканях скелетной мускулатуры. Важную роль играет и возраст, в котором болезнь начала проявлять себя.

Наиболее тяжелый случай – миопатия Дюшенна, первые симптомы которой имеют место уже в раннем возрасте. Эта разновидность заболевания очень рано приводит к полному обездвиживанию и становится причиной летального исхода ввиду нарастания сердечной и лёгочной недостаточности, а также появления гиповентиляционной и гипостатической пневмонии. Застой крови в тканях может проводить к инфицированию и последующему воспалению легких.

Заключение: Все наследственные миопатии относятся к генетическим редким заболеваниям и при помощи пренатального скрининга можно установить точно, присутствует ли у плода та или иная форма миопатии. В том случае, если известно точно «генеалогическое дерево» и история заболевания, то возможно заранее предсказать вероятность появления дефектного гена и снизить риск рождения ребёнка с данным видом патологии.

Список литературы

1. Бутев Е.В. Международный неврологический журнал / Е.В. Бутев, М.Р. Шаймурзин, О.С. Евтушенко, И.С. Евтушенко, И.А. Сажнева // Случаи мышечных дистрофии у детей и подростков (Эмери-Дрейфуса, Бетлема и Роттауфа-Мортье-Бейера), дебютировавшие ретракциями ахилловых сухожилий и контрактурами суставов. – 2005. – №4 – С.70–76

2. Грознова О.С. Генетические аспекты возникновения жизнеугрожаемых состояний у больных с миопатией / О.С. Грознова, М.С. Тренева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2011. – №5 – С. 38–41.

3. Доценко С. Н. Миопатии (клиника и лечение). – М: Гос. изд-во мед. Литературы; Л., 1963. – С. 94–102.

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)