

Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования «Чувашский
государственный университет имени И.Н. Ульянова»
(ФГБОУ ВО «ЧГУ им. И.Н. Ульянова»)

кафедра медицинской биологии
с курсом микробиологии и вирусологии

Прогрессирующие мышечные дистрофии
(Дюшенна, Беккера)

Выполнила
Анна Александровна Фролова
Группа М-06-1-16

Содержание

1. Генетическое нарушение.....	3-4
2. Клинические формы ПМД.....	5
3. Симптомы.....	6-7
4. Диагностика.....	8
5. Лечение.....	9
6. Список литературы.....	10

- Прогрессирующая мышечная дистрофия – наследственное заболевание с X-сцепленным рецессивным типом наследования, обусловленное мутацией гена, кодирующего белок миоцитов-дистрофин, проявляющийся дефектами метаболизма или структуры мышечной ткани, приводящими к атрофии мышц, разрастанию соединительной ткани и увеличению жировой клетчатки (псевдогипертрофии).
- Положение гена Xp21.2-p21.1
- Болезнь обусловлена мутацией в гене , кодирующем дистрофин (DMD; 300377) Приблизительно две трети мутаций в обеих формах (Дюшенна и Бекера) представляют собой делеции одного или многих экзонов в гене дистрофина.
- ПМД в OMIM под номером 310200
- Код по МКБ-10 – G71.0

Наследуется по рецессивному типу сцепленному с X-хромосомой;

Частота встречаемости – ПМД Дюшенна 1: 4000 новорожденных мужского пола, ПМД Беккера 1:20000. Мутации в гене дистрофия могут быть унаследованы или возникают спонтанно во время зародышевой линии передачи.

Миодистрофии Дюшенна и Беккера являются аллельными вариантами экспрессии единого генетического дефекта в локусе короткого плеча P21 X-хромосомы.

В 60—65 % случаев мутация представляет собой делецию гена дистрофина, а в 5—10 % — его дупликацию. Встречаются и точковые мутации гена (до 30 % случаев).

Отсутствие дистрофина приводит к проникновению избыточного кальция в сарколемму, увеличиваются проявления окислительного стресса, приводящий к смерти клетки. Мышечные волокна подвергаются некрозу, происходит замена мышечной ткани на жировую и соединительную.

Клинические формы ПМД

- ПМД Дюшенна — тяжелая форма миодистрофии, отличающаяся ранним началом, быстрым усугублением мышечной слабости, выраженными деформациями скелета и поражением сердечной мышцы. Характеризуется началом в первые 3-5 лет жизни ребенка, тяжелым течением, приводящим к полной обездвиженности и гибели пациентов в среднем к возрасту 15-25 лет.
- ПМД Беккера — вариант с более замедленным и доброкачественным течением. Заболевание характеризуется постепенно усугубляющейся и распространяющейся мышечной слабостью, гипотонией и атрофией, первоначально возникающей в мышцах бедер и тазового пояса. Прогрессирование болезни приводит к потере больными способности самостоятельно передвигаться к возрасту 40 лет.

Симптомы

ПМД Дюшенна

Манифест в 2-5 лет;
прогрессирующая слабость
мышц тазового и плечевого
пояса; неспособность ходить
после 12 лет; кифосколиоз;
дыхательная
недостаточность в возрасте
20-30 лет; кардиомиопатия;
снижение интеллекта

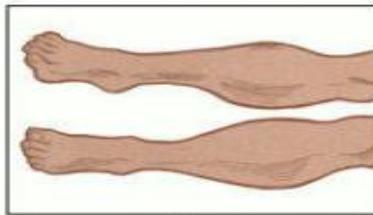
ПМД Беккера

Манифест в 10-15 лет;
медленно прогрессирующая
слабость мышц тазового и
плечевого пояса; сохранение
способности ходить после 15
лет; дыхательная
недостаточность после 40
лет; кардиомиопатия

Форма Дюшенна



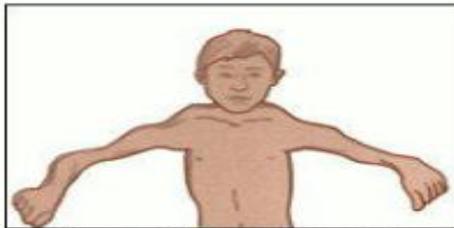
Мышечная гипотония



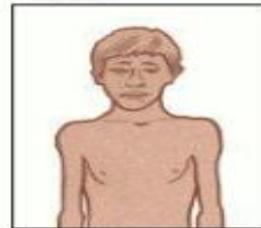
Псевдогипертрофия икроножных мышц



Снижение интеллекта



Форма Ландузи-Жеренина



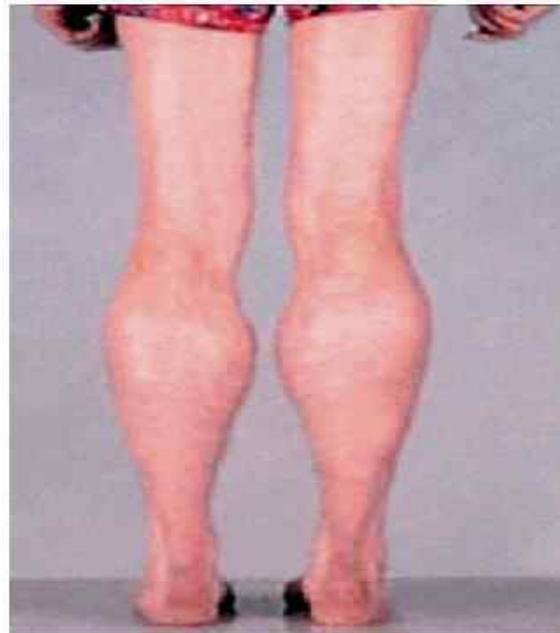
Офтальмоплегическая форма



Дистальная форма

<http://rspp.com.ru/image/10636-2.html>

Миодистрофия Беккера может развиваться после 15-20 лет, протекает гораздо мягче. Больные с этой формой миодистрофии доживают до зрелого возраста. Нарушения интеллекта для нее нехарактерны, ретракции сухожилий и контрактуры менее выражены, чем при миодистрофии Дюшенна, кардиомиопатия может отсутствовать. Однако у некоторых больных нарушения деятельности сердца выступают на первый план и часто являются манифестным симптомом болезни. Кроме того, у части больных миодистрофией Беккера сохранена фертильность, поэтому взрослые больные через дочь могут передавать заболевание своим внукам («эффект деда»).



<http://universalsoads.info/?d=Beckers+muscular+dystrophy++Wikipedia>

Диагностика

- оценка состояния нервно-мышечной системы с помощью стандартизированных шкал и тестов;
- определение креатинфосфокиназы (КФК) трансаминаз АЛТ, АСТ в б/х крови;
- морфологическое и иммунохимическое исследование образцов мышечной ткани, генетическое консультирование и анализ ДНК.
- ЭМГ и ЭНГ.

Лечение

Терапия глюкокортикоидами – единственный из доступных методов медикаментозного лечения, который позволяет замедлить утрату мышечной силы и функций, уменьшить риск развития ортопедических осложнений и стабилизирует функциональное состояние легких и сердца.

- преднизон/преднизолон 0,75 мг/кг/сутки, утренний прием препарат первой линии при отсутствии таких факторов, как избыток веса и/или нарушение поведения;
- дефлазокорт 0,9 мг/кг/сутки, утренний прием – препарат первой линии при наличии существующих проблем с весом и/или поведением.

Использованная литература

1. Омонова У.Т. Мышечная дистрофия Дюшенна у детей /У.Т. Омонова // Здоровоохранение Кыргызстана. – 2013. – №3. – С. 82-84.
2. Гончарь М.А., Логвинова О.Л., Современные принципы диагностики и лечения мышечной дистрофии Дюшенна /М.А. Гончарь, О.Л. Логвинова // Современная педиатрия. – 2018. – № 4(92). – С. 91-97.
3. Омонова У.Т. Клинико-диагностические особенности мышечной дистрофии Дюшенна у детей /У.Т. Омонова // Врач-аспирант. – 2013. – №5. – С. 211-216
4. Арупова Д.Р., Куандыков Е.У. Молекулярно-генетическая диагностика прогрессирующих мышечных дистрофий / Д.Р. Арупова, Е.У. Куандыков // Вестник Казахского Национального университета. – 2017. – №4. – С. 213-215.
5. Николаенко Н.Ю., Гончарова О.В. Реабилитация детей с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна / Н.Ю. Николаенко, О.В. Гончарова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2014. – №4. – С. 156-162.