

# Федеральное государственное образовательное учреждение высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Минздрава России

Кафедра детских болезней №2

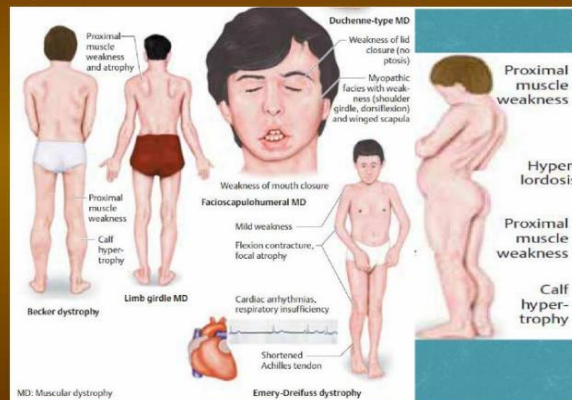
Заведующий кафедрой-д.м.н. Лебеденко А.А.  
Доцент-к.м.н. Мальцев С.В.

Презентация на тему:  
Мышечная дистрофия Дюшенна

Выполнили:

Студентки 5 курса, ПФ, 3Б группы  
Асланова Б.Ф. и Алибегова Л.Р.

## Мышечная дистрофия Дюшенна (X-связанное наследование)

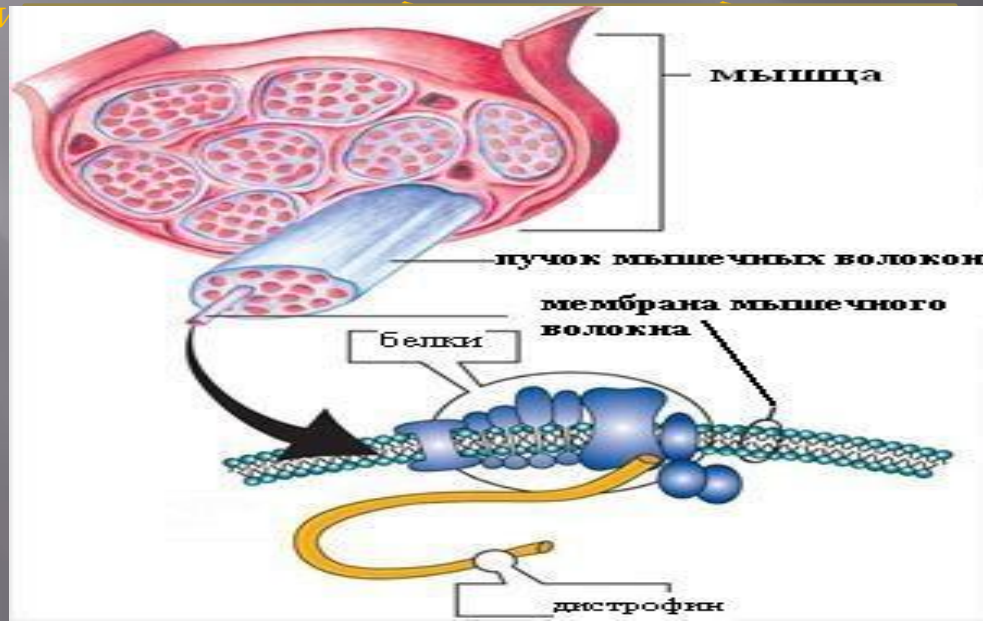


# Что же такое миопатия Дюшенна?

Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – это серьезное рецессивное заболевание, сцепленное с X-хромосомой, которое характеризуется быстрым прогрессированием мышечной дистрофии, которая в конечном итоге приводит к полной потере способности двигаться и смерти больного. Частота встречаемости: 1:2500-4000 новорожденных мальчиков. Заболевание названо в честь французского невропатолога Жюлье́ма Бенджамина Аманды Дюшенна (Guillaume Benjamin Amand Duchenne), который впервые описал это заболевание в 1861 году.

# Патогенез

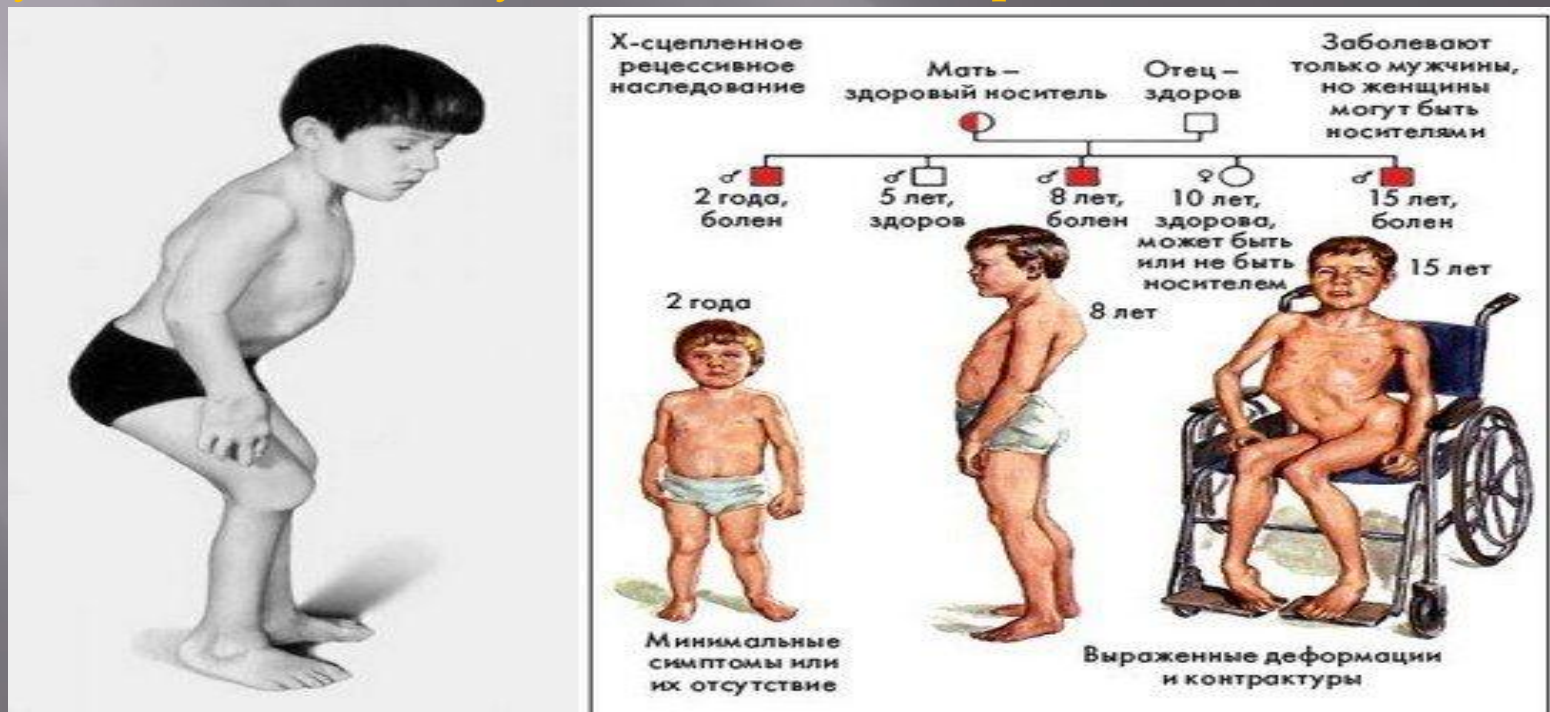
- Расстройство возникает в связи с мутацией в гене дистрофина, который у людей расположен на X-хромосоме (Хр21). Ген дистрофина кодирует деятельность белка дистрофина, который является важной структурной составляющей мышечной ткани. Дистрофин обеспечивает структурную устойчивость дистрофин-ассоциированного-гликопротеинового комплекса (ДАГ комплекса), расположенного в больших количествах на клеточной мембране мышечных клеток. Нарушение структуры мембраны ведет за собой дегенерацию органелл и гибель миофибрилл (органеллы, отвечающие за сокращение мышц). Мышечные волокна подвергаются некрозу наконец, происходи



инительной.

# Как передается миопатия Дюшенна?

- Болезнь с X-сцепленным рецессивным типом наследования. Больные только мальчики. Около 2/3 случаев передается от матерей-носительниц, 1/3 возникает в результате новых мутаций в X-хромосоме матери. Новые мутации являются спорадическими случаями. Сестры больных братьев при унаследованных случаях имеют 50% вероятность быть

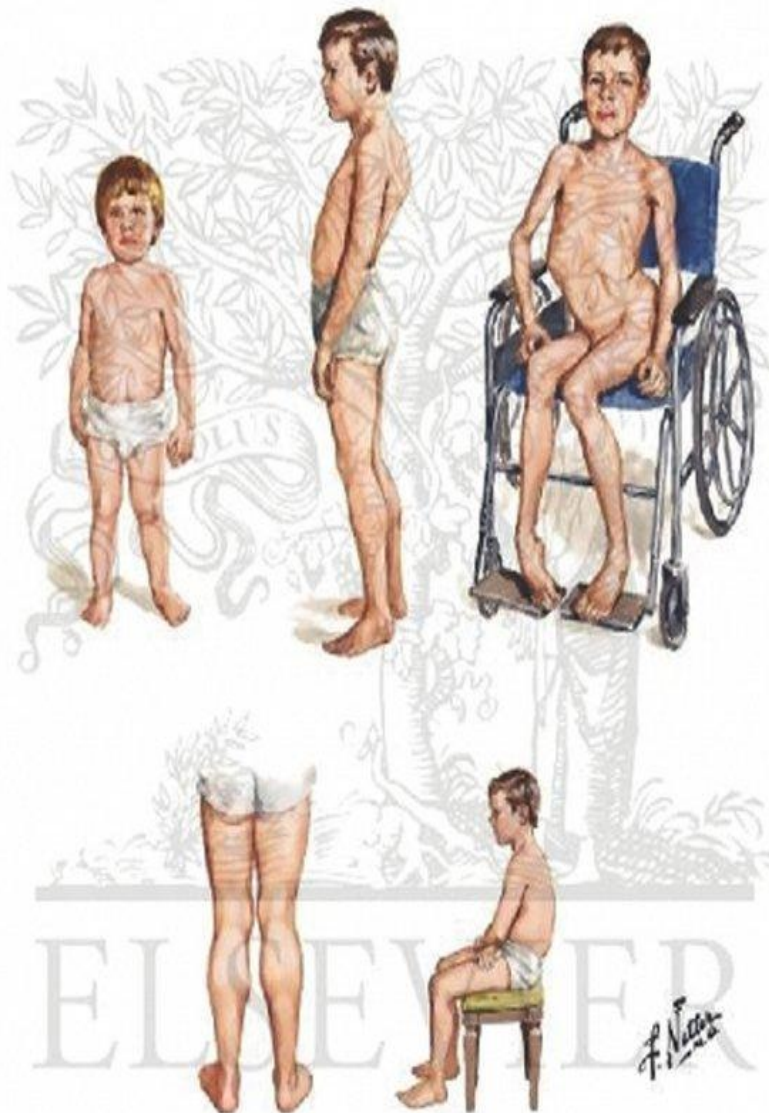
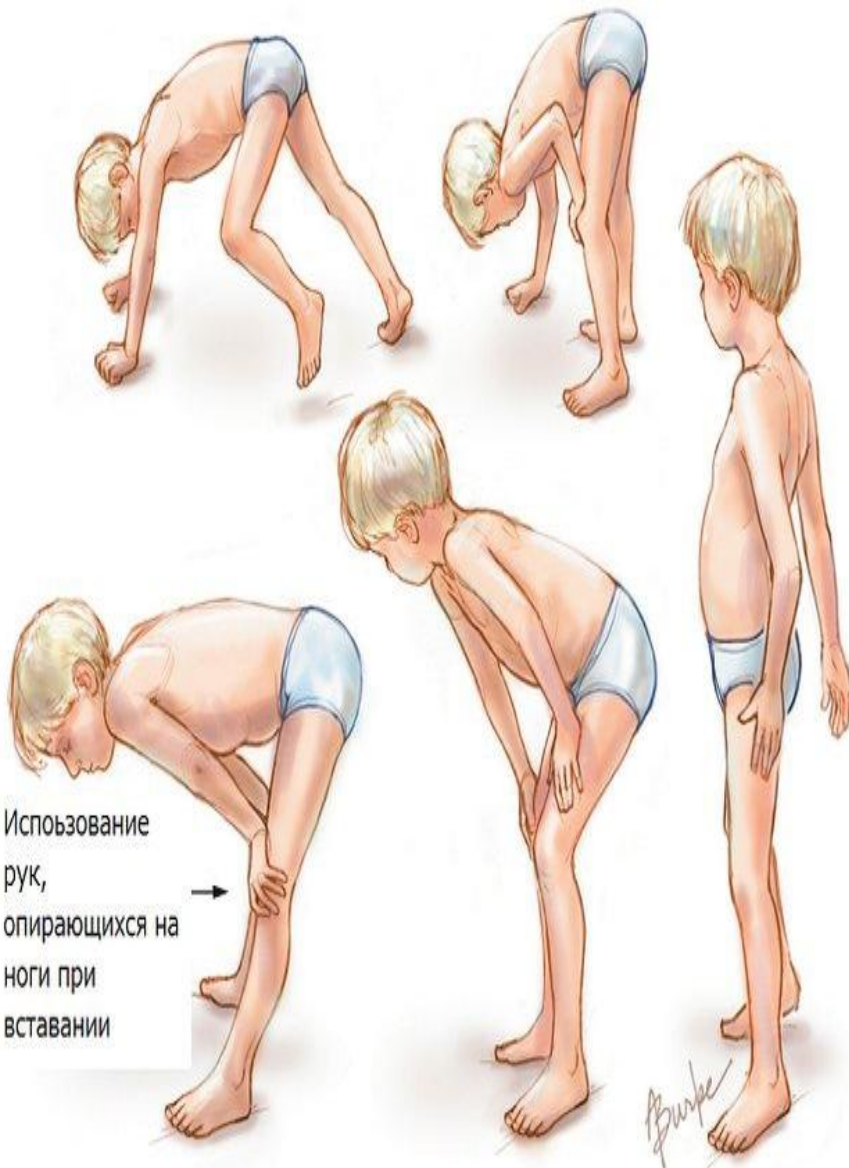


# СИМПТОМЫ И КЛИНИКА

- Основным симптомом мышечной дистрофии Дюшенна - является мышечная слабость, которая в первую очередь связана с атрофией мышц, а именно скелетной мышечной ткани. В первую очередь атрофируются мышцы бедер, таза, плеч и икроножные мышцы. Постепенно эта слабость распространяется на руки, шею и другие части тела. Ранние признаки расстройства могут также включать псевдо гипертрофию (увеличение икроножных мышц и дельтовидных мышц), низкую выносливость и трудности при стоянии без посторонней помощи, как правило, человек также не может самостоятельно подняться. Обычно симптомы появляются в возрасте до 6 лет, но могут впервые проявиться еще в раннем детстве.

Неуклюжая, тяжелая походка; как правило, пациенты, ходят на пальцах (на носочках), через повышенный тонус икроножных мышц. Кроме того, такая манера ходить, является своеобразной адаптацией к постепенной потере функций колен; мышечные контрактуры, которые существенно уменьшают функциональность ахилового и подколенного сухожилия, поскольку количество мышечных волокон уменьшаются и возникает фиброз мышц; больные часто падают; постоянная усталость; усиление поясничного лордоза, которое приводит к атрофии (уменьшение размеров) мышц сгибателей бедра; пониженным интеллектом; кифосколиоз (искривлением позвоночника в двух плоскостях); неспособность к ходьбе после 12 лет; сердечная и

# Сигналы развивающегося недуга



# Диагностика

- У всех больных **КФК** в сыворотке будет повышена в 20-100раз. Она высока уже с рождения, а при далеко зашедшей болезни снижается из-за обездвиженности и уменьшения мышечной массы. При ЭМГ будет мышечная триада-снижение амплитуды и длительности и полифазные (более чем из четырех фаз) потенциалы действия двигательных единиц; количество двигательных единиц, вовлекающихся при произвольном сокращении, возрастает. **ДНК-тест.** Мышечно-специфическая изоформа гена дистрофия состоит из 79 экзонов. Тестирование ДНК и их анализ, как правило, позволяют определить тип мутации экзона или определить какие экзоны повреждены. Анализ ДНК в большинстве случаев подтверждает предварительную диагностику другими методами. Если при анализе ДНК никаких мутаций не обнаруживается, то возможно проведение **мышечной биопсии**. Для этой процедуры с помощью специального инструмента берут маленький образец мышечной ткани и, используя специальный краситель, определяют наличие /отсутствие в мышечной
- ткани дистрофия. Полное отсутствие белка указывает на наличие этого заболевания. За последние несколько лет ДНК-тесты были существенно усовершенствованы, на сегодня они проявляют больше мутаций и поэтому мышечную биопсию для подтверждения МДД сейчас используют все реже.

**Пренатальное тестирование.** Если один или оба родителя являются "носителями" этого заболевания, то существует риск того, что их еще не родившийся ребенок будет поражен этим расстройством. Различные пренатальные тесты могут проводиться примерно на 11 недели беременности. Исследование с помощью биопсии хориона (CVS) можно проводить на неделях, амниоцентез можно использовать после 15 недели, забор крови плода возможен примерно на 18 неделе. Если тестирование будет осуществлено на ранних сроках беременности, то это позволит досрочно прекратить беременность, в случае наличия заболевания у плода, однако, при применении таких методов, увеличивается риск выкидыша при последующих беременностях, чем при тех методах, которые применяются позже (около 2%, по сравнению с 0,5%).

# Лечение

- В настоящее время излечение мышечной дистрофии Дюшенна невозможно. Но симптоматическое лечение позволяет улучшить качество жизни и повысить средний срок жизни от конца детства до ранней зрелости. Цели терапии — замедлить развитие болезни, обеспечить мобильность, предотвратить или исправить контрактуры и сколиоз, контролировать массу тела и улучшить функции легких и сердца.
- Немедикаментозное лечение:
  - диета, обогащенная белками, витаминами, микроэлементами, пищевые добавки, содержащие кальций, витамины группы В, Д, карнитин;
  - адекватная состоянию и стадии заболевания физическая активность под контролем родителей/опекуна, реабилитолога, инструктора ЛФК, медицинского персонала медицинских и образовательных учреждений.
- Медикаментозное лечение
  - Глюкокортикостероидная терапия:
    - препараты – преднизолон-0,75 мг/кг перорально/преднизон, дефлазакорт0,9мг/кг в сут-это метод симптоматического лечения, позволяющий замедлить утрату мышечной силы и функций, уменьшить риск развития ортопедических осложнений, стабилизирующий функциональное состояние легких и сердца;
    - начало гормональной терапии зависит от фазы развития двигательной функции ребенка, первоначального физического статуса, наличия ранних осложнений, формы и течения заболевания. Рекомендуемый возраст начала – 4-5 лет.



# Лечение и профилактика

- ▣ **Метаболическая терапия:**  
препараты витаминов группы В-пиридоксина/цианокобаламин/тиамина гидрохлорид 50-100мг суточная доза, 1 раз в день в/м ,курс-10 инъекций, Д-холекальциферол-1000-5000 МЕ 1 р/д пер ос, левокарнитина,-0,5-1 г 2-3р/д 1-2 мес. микроэлементов, кальция-1г 2-3 р/д, коэнзим Q10 -убихинон-30мг-2р/д 1-2 мес-терапия, направленная на улучшение обменных процессов в скелетных мышцах, костной ткани, печени, миокарда;нормализация белкового и жирового обмена, угнетение образования кетокилот, снижение лактат-ацидоза;для профилактики и устранения побочных эффектов гормональной терапии.
- ▣ **Профилактические мероприятия:**  
медико-генетическое консультирование отягощенных семей – основное профилактическое мероприятие;  
пренатальная диагностика плода у женщины-носительницы патологического гена;профилактика серьезных осложнений заболевания (ортопедических, гастроинтестинальных, дыхательных, кардиологических),  
профилактика побочных эффектов гормональной терапии.

# Список литературы

1. [https://meduniver.com/Medical/genetika/distrofia\\_dushenna.html](https://meduniver.com/Medical/genetika/distrofia_dushenna.html)
2. Темин П.А «Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна Патогенез, диагностика, лечение гормонально-обменных нарушений», диссертация.
3. Бадалян Л.О. - Прогрессирующие мышечные дистрофии у детей и подростков: проблемы патогенеза, диагностики, лечения и профилактики.

**Благодарю за внимание!**

