

*Мышечная дистрофия
Дюшенна и Беккера:
причины, проявления,
течение, прогноз.*

Подготовила:
Сукуватая Ю.Э.


План

- 1. Виды
- 2. Причины
- 3. Диагностика
- 4. Течение
- 5. Прогноз

Виды

С клинической точки зрения, миодистрофия Дюшена-Беккера делится на:

- миодистрофию Дюшенна
- миодистрофию Беккера.



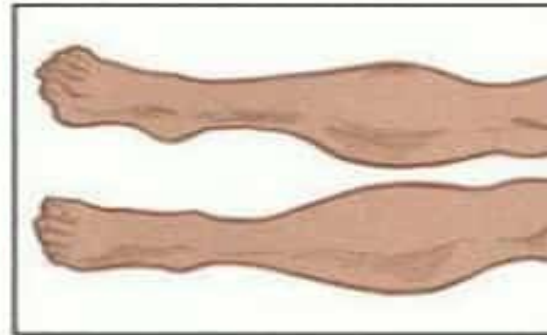
Миодистрофия Дюшенна-Беккера — распространенная форма нервно-мышечных заболеваний, передающихся по наследству. Дистрофия мышц представлена дегенеративными изменениями в ее тканях.

Миодистрофия Дюшенна встречается в 3-х случаях на 10000 новорожденных. Болезнь дает о себе знать очень рано. Первое, что указывает на заболевание, это то, что ребенок начинает позже ходить, в возрасте 2-х лет не умеет прыгать и бегать, заметно отстает от сверстников.

Форма Дюшенна



Мышечная гипотония



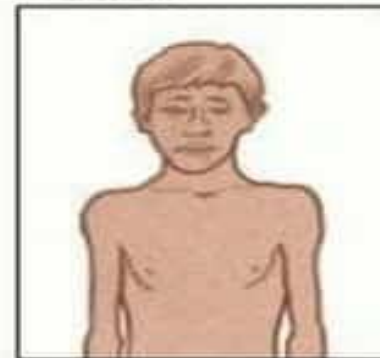
Псевдогипертрофия икроножных мышц



Снижение интеллекта



Форма Ландузи-Жеренина



Офтальмоплегическая форма

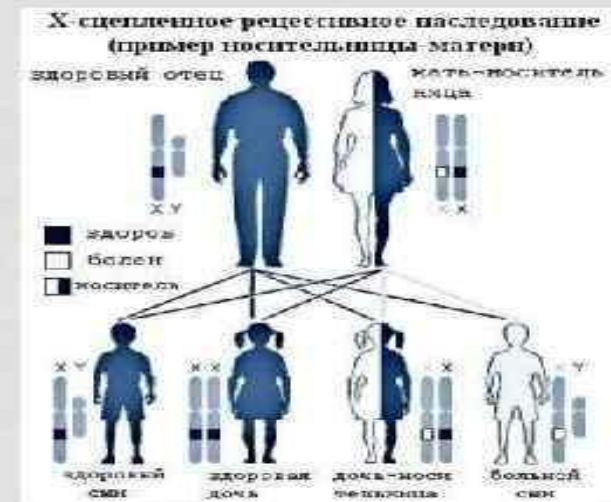



Дистальная форма

Миодистрофия Беккера является одной из форм нервно-мышечной болезни, которая имеет доброкачественный характер. Данная патология встречается в одном случае на 20000 новорожденных. Симптоматика схожа с миодистрофией Дюшенна, проявляется в менее выраженной форме.

Начало болезни приходится на 10-ти -15-ти летний возраст, при котором на протяжении 20 лет сохраняется работоспособность. Кардиомиопатии и снижении интеллекта не наблюдается. Фертильность находится в пределах нормы.

МИОПАТИЯ БЕККЕРА





Дюшенна, проявляется в менее выраженной форме.

Начало болезни приходится на 10-ти -15-ти летний возраст, при котором на протяжении 20 лет сохраняется работоспособность.

Кардиомиопатии и снижению интеллекта не наблюдается.

Фертильность находится в пределах нормы.

I. Причины

В основе заболевания лежит мутация в гене, ответственном за кодирование белка дистрофина. Примерно 30% от общего числа случаев мышечной дистрофии Беккера приходится на т. н. «свежие» мутации. Ген располагается в 21 локусе (в регионе Хр21.2–р21.1) короткого плеча X-хромосомы. Примерно у 65-70% больных обнаруживаются крупные делеции указанного участка, у 5% - дупликации, у остальных — точковые мутации. Указанные структурные перестройки гена не влекут за собой полного прекращения синтеза дистрофина, как при дистрофии Дюшенна, а потенцируют синтез аномального усеченного белка, в некоторой степени способного выполнять свои функции. Это и обуславливает более доброкачественный характер дистрофии Беккера в сравнении с вариантом Дюшенна.



Причины

- В норме белок дистрофин поддерживает целостность сарколеммы - мембраны миоцитов (мышечных волокон), обеспечивает эластичность и устойчивость миофибрилл при мышечном сокращении. Неспособность аномального дистрофина адекватно выполнять эти функции приводит к нарушению целостности мембран мышечных волокон.

Причины

- В следствие этого происходят дегенеративные изменения цитоплазматических компонентов последних и повышенная транспортировка ионов калия внутрь миоцитов. Результатом таких биохимических и морфологических сдвигов является гибель миофибрилл и разрушение мышечных волокон. На месте погибших миоцитов происходит образование соединительной ткани, что обуславливает феномен псевдогипертрофии — увеличение объема и плотности мышцы при резком снижении ее сократительной способности.

Проявления

- Симптоматика, которая проявляется у мужчин:
- всеобщая **слабость** организма, чрезмерная утомляемость при отсутствии больших нагрузок;
- **нарастающая** слабость в ногах;
- проблемы при **подъеме** по лестнице вверх;
- большое количество **манипуляций** при подъеме с сидячего положения,
- **походка** напоминает утиный шаг;
- сбои при работе **сердечно-сосудистой** системы, развитие аритмии;
- **мышечные** боли в верхних и нижних конечностях;
- частые **спотыкания** и падения при ходьбе;
- **одышка** при выполнении физических нагрузок;
- **припухлость** мышц при увеличении нагрузки на организм.

Проявления

- В начале приведены те признаки, которые наиболее часто встречаются у больных. Мышечная дистрофия чаще всего выявляется либо в детском возрасте, либо при достижении совершеннолетия. После сорока лет развиваются нарушения дыхания, а также сбои в работе сердца.

Диагностика

- Диагностику заболевания проводят в зависимости от природы заболевания. Если патологический ген передался по наследству от матери ребенку, то проводят анализ на определение количества сывороточных ферментов.

Диагностика

- Клиническая диагностика дистрофии:
- повышение **креатинказы** наблюдается практически у всех пациентов с мышечной дистрофией;
- **сывороточный** показатель **АЛД** повышен примерно у 20% пациентов;
- **сывороточный** показатель **ЛДГ** повышен у 10%.

Течение

- Можно выделить три стадии заболевания:
 - I стадия – слабость проявляется лишь при значимой физической нагрузке (обычно первый год течения болезни). —
 - II стадия – затруднен подъем по лестнице, быстро развивается слабость при ходьбе. —
 - III стадия – представляет собой параличи, контрактуры мышц с невозможностью самостоятельного передвижения.

Течение

- Можно выделить три стадии заболевания:
- — I стадия – слабость проявляется лишь при значимой физической нагрузке (обычно первый год течения болезни).
- — II стадия – затруднен подъем по лестнице, быстро развивается слабость при ходьбе.
- — III стадия – представляет собой параличи, контрактуры мышц с невозможностью самостоятельного передвижения.

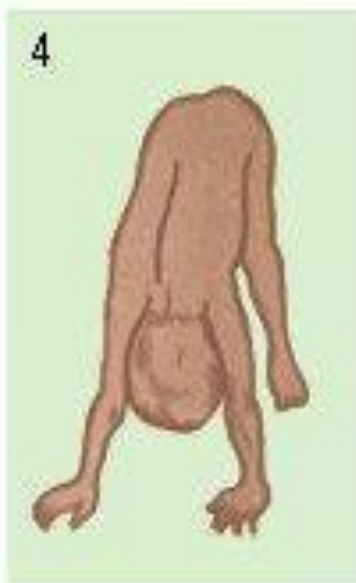
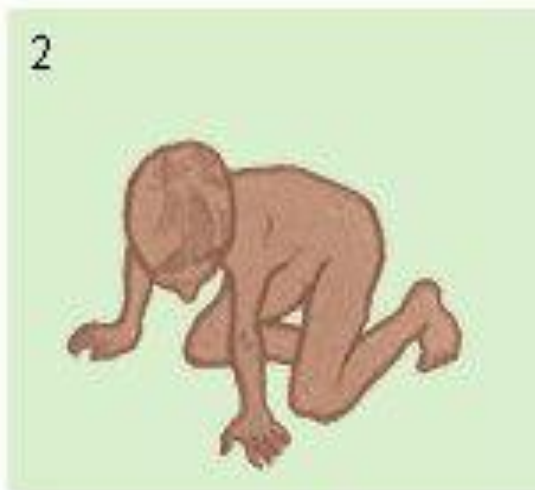
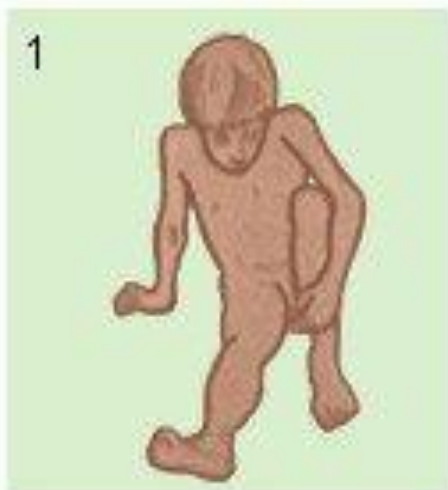
Лечение и прогноз

- **Лечение** симптоматическое. Используются гормональные препараты для остановки разрушения мышечного волокна, фосфолипиды в качестве защиты клеток мышц от разрушения, элементы лечебной гимнастики. Внедряются в практику различные ортопедические приспособления для облегчения передвижения. Массаж строго противопоказан в большинстве случаев, так как может приводить к ускорению распада мышц. Лечение наследственных заболеваний – дело будущего.






Лечение и прогноз

- **Прогноз** жизни для пациентов неблагоприятный. Течение заболевание прогрессирующее. Неизбежен летальный исход. Как правило, к семилетнему возрасту развивается выраженная симптоматика, приводящая к 13-14 годам к полной обездвиженности. Больные редко доживают до 18-20 лет.

Прогрессирующая мышечная дистрофия. Вставание с пола "лесенкой"



ВОЗРАСТ НАЧАЛА ЗАБОЛЕВАНИЯ

					
ФОРМЫ:	ВРОЖДЕННАЯ	РАННЕДЕТСКАЯ	ДЕТСКАЯ	ЮНОШЕСКАЯ	ПОЗДНЯЯ
МИОДИСТРОФИИ	ФОРМА БАТТЕНА-ТЕРНЕРА	ФОРМА ДЮШЕННА	ФОРМА ЗРБА-РОТА		ФОРМА ШНАЙДЕРМАНА
НЕВРАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ	ФОРМА АЗАНО		ФОРМА ШАРКО-МАРИ		
СПИНАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ	ФОРМА ВЕРДНИГА-ГОФФМАНА			ФОРМА КУГЕЛЬБЕРГА-ВЕЛАНДЕР	

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

