

Государственное бюджетное образовательное учреждение
среднего профессионального образования
Тольяттинский медицинский колледж

тема:

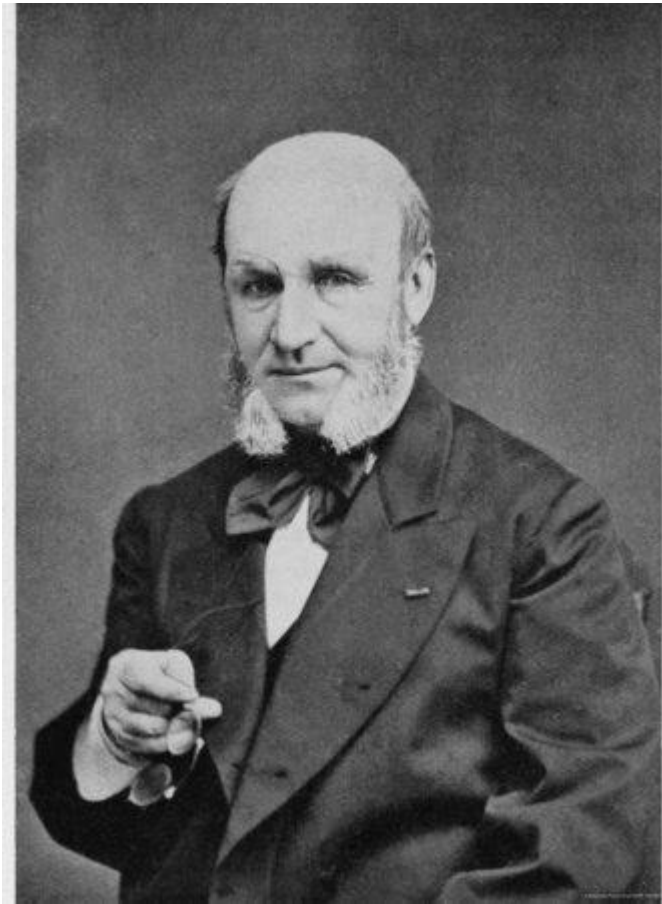
Геномные болезни:

МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА

Выполнила: студентка Чернова Елена Николаевна
группы С-172
Специальность Сестринское дело

2016
учебный год

Исторические факты



Жульем

Бенджамин

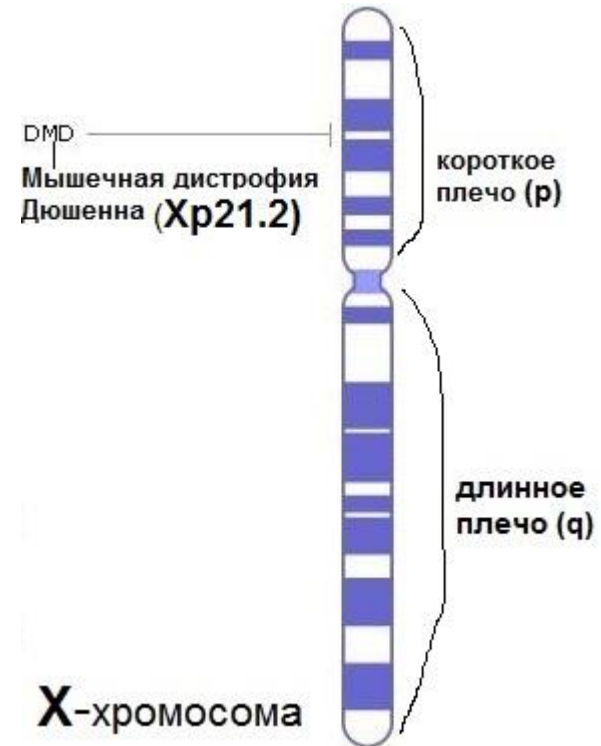
Аманд

Дюшенн

который впервые
описал это заболевание
в 1861 году.

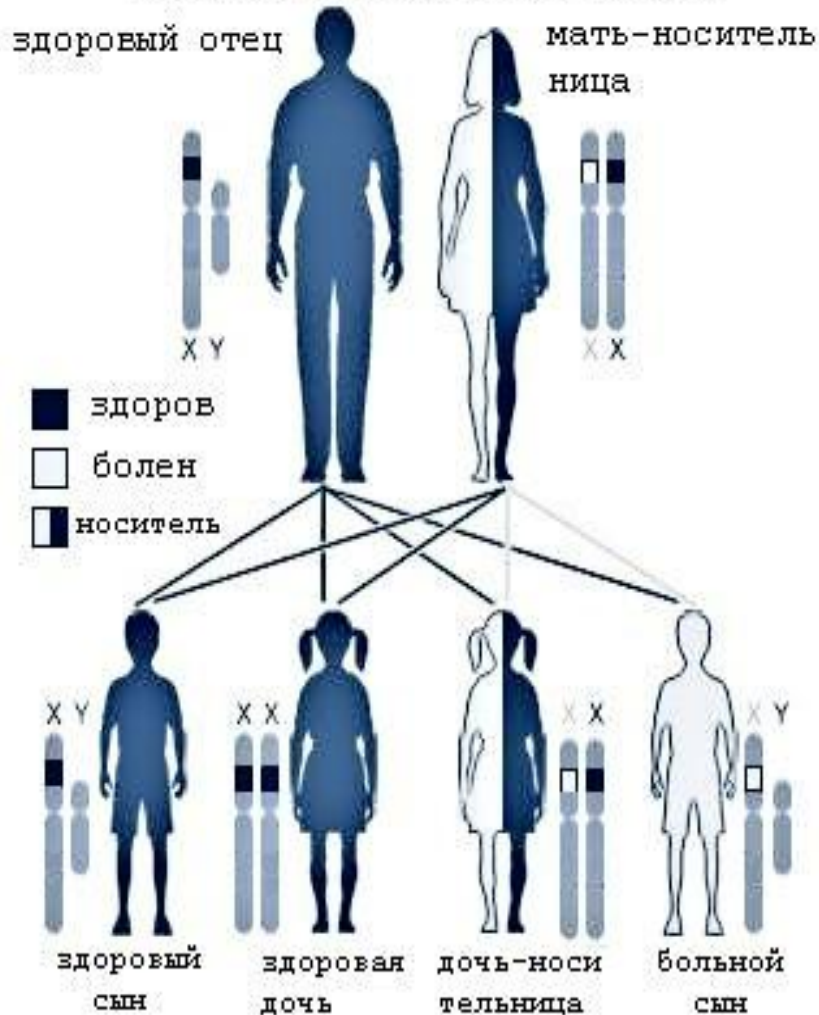
Кариотип МДД –Х (локус) р21.2

Наследование
сцепленное с полом:
**Х-сцепленный
рецессивный тип
наследования**



Кариотип МДМ

Х-сцепленное рецессивное наследование
(пример носительницы-матери)

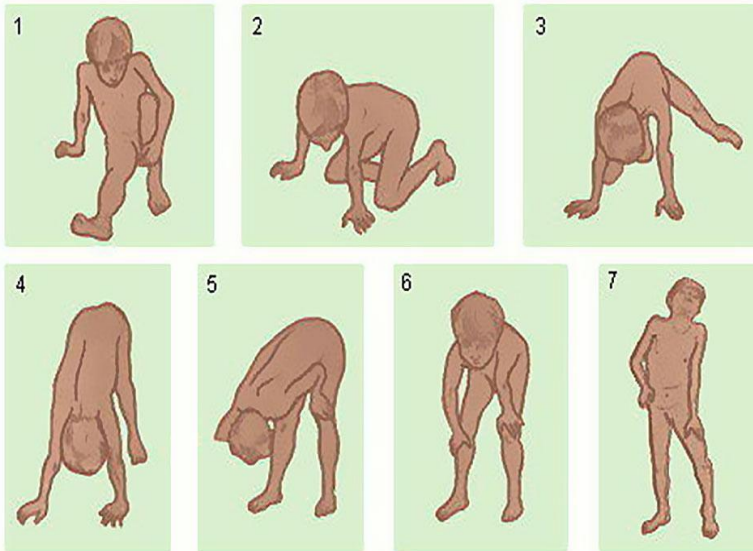


Частота заболеваний
1:4000

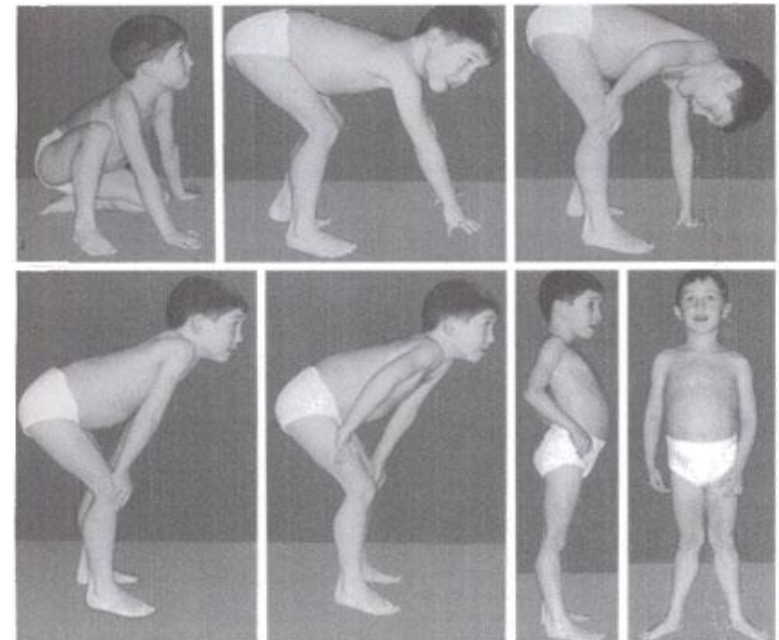
Тип наследования :
рецессивный Х-
сцепленный

Фенотипические признаки

Прогрессирующая мышечная дистрофия.
Вставание с пола "лесенкой"



ранней стадии
болезни у детей
возникают
затруднения при
вставании с пола

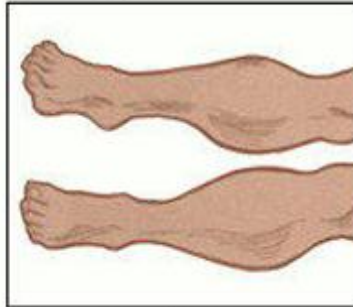


Псевдогипертрофия

Форма Дюшенна



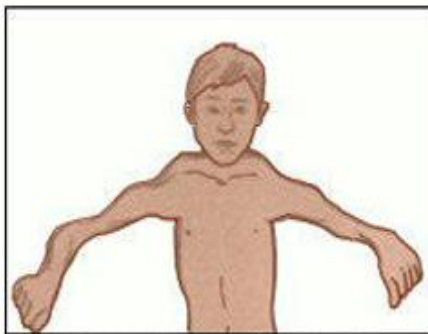
Мышечная гипотония



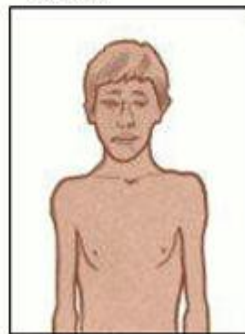
Псевдогипертрофия икроножных мышц



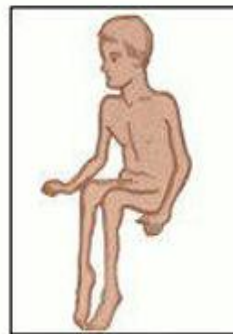
Снижение интеллекта



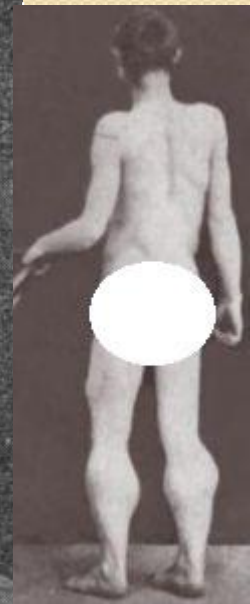
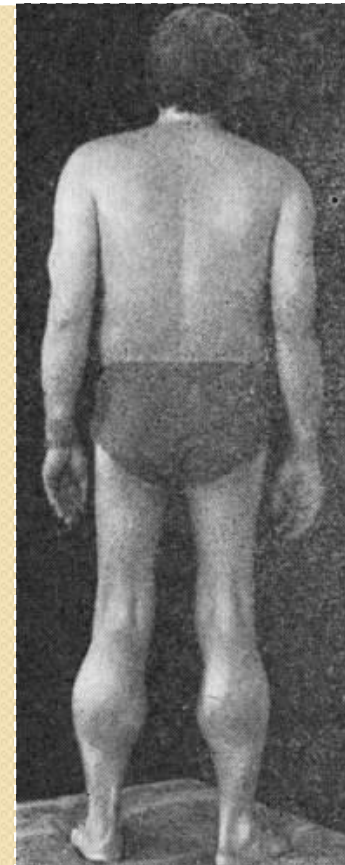
Форма Ландузи-Жеренина



Офтальмоплегическая форма

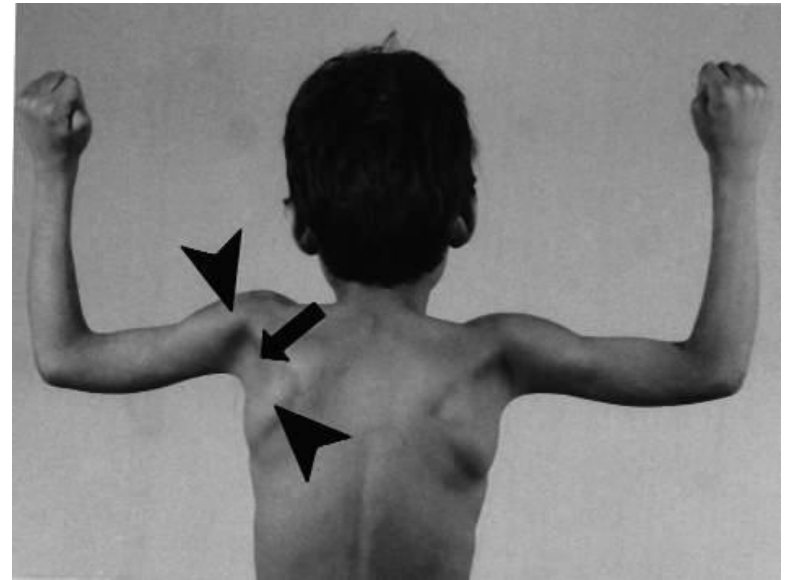


Дистальная форма



Фенотипические признаки

Крыловидность лопаток



Поясничный лордоз



Поясничный лордоз



Фенотипические признаки

Фенотипические признаки

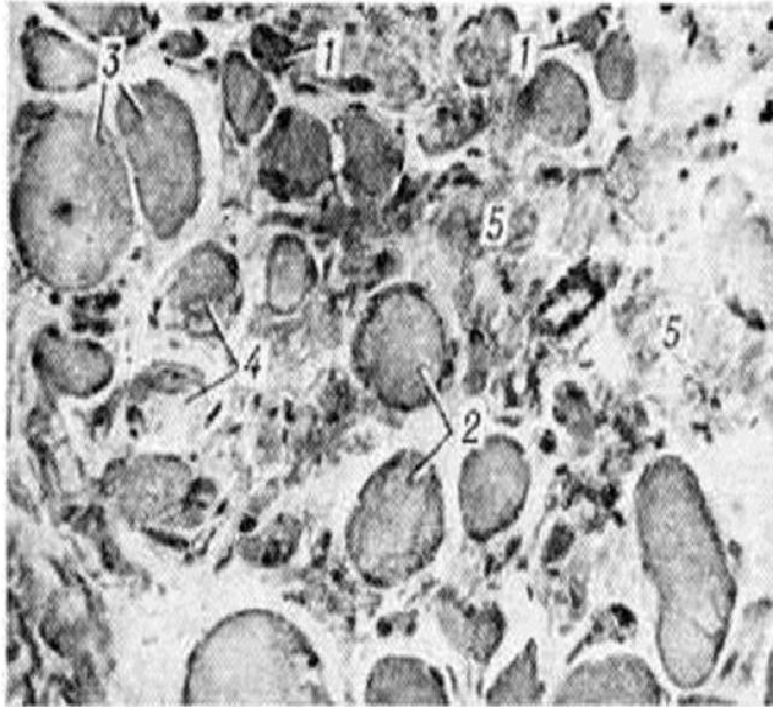


Тот же ребенок в 14 лет. Выражены деформация позвоночника, контрактуры сгибательного характера, атрофии мышц



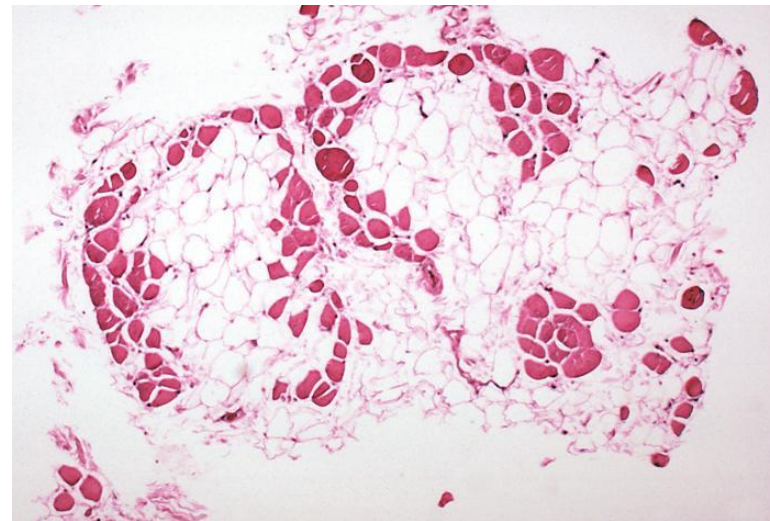
Атрофия мышц

Клинические признаки



Микропрепарат мышцы в стадии частичной сохранности двигательной функции: беспорядочное расположение разнокалиберных мышечных волокон — атрофированных (1), нормального диаметра (2), единичных гипертрофированных (3); дистрофические изменения в части мышечных волокон (4);

Фиброз
замена на жировую и
соединительную
ткань



Диагностика

**Перинатальное
тестирование**

ЭКГ

Анализ крови

Мышечный тест

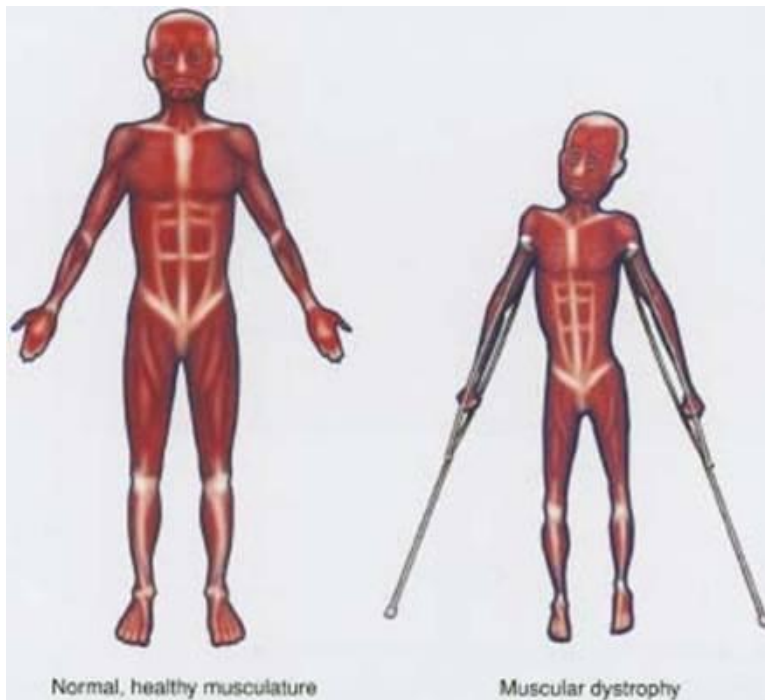
Биопсия мышц



Лечение

Физиотерапия

**Механическая
вентиляция
(респираторная
помощь)**



Прогноз

Не утешителен

