

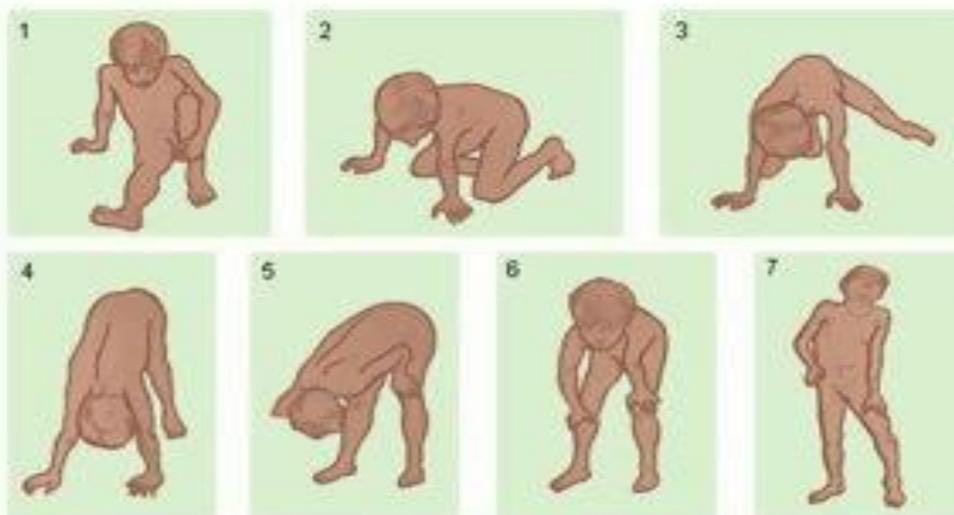
Клинический пример.

Справка о заболевании.

Миопатии

Миопатии относятся к группе нервно-мышечных заболеваний. Характеризуются дистрофическим поражением мышечной ткани (преимущественно скелетной мускулатуры) с выборочной атрофией отдельных волокон (миофибрилл) при полной функциональной сохранности анимальной нервной системы. Отличаются хроническим неуклонно прогрессирующим течением. Как правило, манифестация клинических проявлений миопатии приходится на детский и юношеский возраст. Большую часть случаев заболевания представляет генетическая патология — это так называемые первичные миопатии. Реже встречаются миопатии приобретенного генеза — вторичные или симптоматические.

Прогрессирующая мышечная дистрофия. Вставание с пола "лесенкой"



Распространенность заболевания

Миопатия относится к редким и неизлечимым заболеваниям. Трудно вывести точную статистику, поскольку она объединяет различные болезни. Согласно некоторым исследованиям, около 1 из 3 500 человек страдают от этого заболевания.

- Миопатия Дюшенна затрагивает приблизительно одного ребенка (мальчика) из 3500.
- Миопатия Беккера касается 1 мальчика из 18 000.
- Фазио-скапулогумаральная дистрофия поражает около 1 из 20 000 взрослых людей.
- Болезнь Эмери-Дрейфус затрагивает 1 из 300 000 человек, вызывает ретракцию сухожилия и нарушение сердечной мышцы

Четких данных за распространённость АВ-блокады, на фоне миопатий не существует.

Причины миопатий

В основе первичных миопатий лежат генетически детерминированные нарушения в функционировании митохондрий и ионных каналов миофибрилл, в синтезе мышечных белков или ферментов, регулирующих обмен веществ мышечной ткани. Наследование

дефектного гена может происходить рецессивно, доминантно и сцеплено с X-хромосомой. При этом внешние факторы зачастую выступают в роли триггеров, запускающих развитие болезни. Подобными «пусковыми» факторами могут являться разнообразные инфекции (хронический тонзиллит, частые ОРВИ, бактериальная пневмония, сальмонеллез, пиелонефрит и пр.), алиментарная дистрофия, тяжелые травмы (перелом костей таза, политравма, ЧМТ и др.), физическое перенапряжение, интоксикации. Приобретенные миопатии могут развиваться на фоне эндокринных расстройств (гиперпаратиреоза, болезни Иценко-Кушинга, гиперальдостеронизма), хронических интоксикаций (токсикомании, наркомании, алкоголизма, профессиональных вредностей), мальабсорбции и авитаминозов, тяжелых хронических заболеваний (ХПН, хронической печеночной недостаточности, сердечной недостаточности, ХОБЛ), опухолевых процессов.

Особенности отдельных форм миопатии

Ювенильная миопатия Эрба наследуется аутосомно-рецессивно. Патологические процессы начинают проявляться в возрасте 20-30 лет. В первую очередь они охватывают мышцы тазового пояса и бедер, затем быстро распространяются на другие мышечные группы. Вовлечение лицевой мускулатуры не характерно. Начало миопатии в более молодом возрасте приводит к ранней обездвиженности пациентов. При развитии заболевания в старшем возрасте его течение менее тяжелое: пациенты длительно сохраняют способность передвигаться.

Псевдогипертрофическая миопатия Дюшена наследуется рецессивно сцеплено с полом. Болеют исключительно мальчики. Как правило, манифестирует в течение первых 3-х лет жизни, реже — в период от 5 до 10 лет. Типично начало с атрофических изменений мышц тазового пояса и проксимальных отделов ног, сопровождающихся псевдогипертрофией икроножных мышц. Рано возникают контрактуры и искривление позвоночника (кифоз, сколиоз, гиперлордоз). Может наблюдаться олигофрения. Заболевание протекает с поражением дыхательных мышц и сердца (кардиомиопатия отмечается у 90% больных миопатией Дюшена), что является причиной раннего летального исхода.

Плече-лопаточно-лицевая миопатия Ландузи – Дежерина имеет аутосомно-доминантное наследование. Манифестирует в 10-20 лет с поражения мимических мышц. Постепенно слабость и атрофии охватывают мышцы надплечий, плеч и груди. Мышцы тазового пояса обычно не страдают. Характерно медленное течение с длительной сохранностью работоспособности, без сокращения продолжительности жизни.

Скапулоперонеальная миопатия — аутосомно-доминантное заболевание. Его особенностью является развитие атрофий в мышцах дистальных отделов ног и проксимальных отделов рук, а также наличие легких сенсорных нарушений дистальных отделов как нижних, так и верхних конечностей.

Окулофарингеальная миопатия характеризуется сочетанием поражения глазодвигательных мышц со слабостью мышц языка и глотки. Обычно манифестирует двусторонним птозом, затем присоединяются расстройства глотания. Особенностью этой миопатии является ее позднее начало — на 4-6-ом десятилетии жизни.

Дистальная поздняя миопатия наследуется аутосомно-доминантно. Отличается развитием слабости и атрофий в дистальных отделах конечностей: вначале в стопах и кистях, а затем в голених и предплечьях. Характерно медленное течение.

Конечностно-поясная мышечная дистрофия - это термин охватывает группу прогрессирующих наследственных миопатий, при которых поражаются главным образом мышцы тазового и плечевого пояса.

Тип	Характер наследования	Клинические проявления	Поражение других систем органов
Плече-лопаточно-лицевая миотония	То же	Начало во 2-3-м десятилетиях жизни. Медленно прогрессирующая слабость мышц лица плечевого пояса; дорсофлексия стоп	Гипертензия
Поясно-конечностная дистрофия (может включать и другие расстройства)	Аутосомно-рецессивный	Начало в любом возрасте. Медленно прогрессирующая слабость мышц плечевого и тазового поясов	Кардиомиопатия
Окулофарингеальная дистрофия	Аутосомно-доминантный (французско-канадский или испанский фон)	Начало в 5-6-м десятилетиях жизни. Медленно прогрессирующая слабость экстраокулярных мышц век, лица, глотки. Кринофарингеальная ахалазия	
врожденные (могут включать и другие нарушения)	Аутосомно-рецессивный	Начало при рождении. Гипотония, контрактуры, задержка развития. Иногда раннее развитие дыхательной недостаточности, иногда - медленно прогрессирующее	
дистальные (могут включать и другие нарушения)	То же	Начало во 2-3-м десятилетиях жизни. Медленно прогрессирующая слабость мышц нижних конечностей, свисание стоп	
скапулоперонеальная (может включать и другие нарушения)	Аутосомно-доминантный	Начало в 3-4-м десятилетиях жизни. Прогрессирующая слабость мышц плечевого пояса и дорсифлексора стопы	Кардиомиопатия

Название	Тип наследования	Вовлечённый белок	Симптомы	Уровень креатинкиназы	Ген. Тест возможен
ПКМД 2А, кальпаинопатия, дефицит белка Кальпаин 3 (LGMD2A, calpainopathy, Calpain-3 deficiency)	Аутосомно-рецессивный	Calpain 3	<ul style="list-style-type: none"> Распространённая форма ПКМД по всему миру. Начало мышечной симптоматики: от 8 до 15 лет (может начаться раньше или позже). Слабость в бедренных и плечевых мышцах. Не отличается быстрым прогрессированием. Могут появляться контрактуры. Сердечные и дыхательные осложнения не распространены при этом типе. 	Повышенный	Да
ПКМД 2В, дисферлинопатия, дефицит дисферлина, миопатия Миоши (LGMD2B, dysferlinopathy, Dysferlin deficiency, Miyoshi myopathy)	Аутосомно-рецессивный	Dysferlin	<ul style="list-style-type: none"> Начало мышечной симптоматики: 20 лет (может начаться раньше или позже). У некоторых людей типичная мышечная слабость в бёдрах и плечах (ПКМД 2В / LGMD2В); у других людей сложности со вставанием на носочки и слабость в кистях (миопатия Миоши или дистальная миопатия). Обычно медленное прогрессирование. Может возникать мышечная боль и отёчность в икрах. Сердечные и дыхательные осложнения не распространены при этом типе. 	Значительно повышенный	Да
ПКМД 2С, 2D, 2Е, 2F, саркогликанопатии, дефицит саркогликанов (LGMD2C, 2D, 2E, 2F, sarcoglycanopathies, Sarcoglycans deficiency)	Аутосомно-рецессивный	Один из белков sarcoglycan (alpha, beta, gamma и delta)	<ul style="list-style-type: none"> Начало мышечной симптоматики: обычно в детстве. Слабость в бедренных и плечевых мышцах. Скорость прогрессирования сильно изменчива. Могут появляться контрактуры. Могут быть вовлечены сердечные и дыхательные мышцы. 	Повышенный	Да
ПКМД 2G (LGMD2G)	Аутосомно-рецессивный	Telethonin	<ul style="list-style-type: none"> На данный момент зарегистрирован только в Бразилии 	Повышенный	Нет
ПКМД 2H (LGMD2H)	Аутосомно-рецессивный	TRIM32	<ul style="list-style-type: none"> На данный момент зарегистрирован только в Канаде 	Повышенный	Нет
ПКМД 2I (LGMD2I)	Аутосомно-рецессивный	FKRP (Fukutin related protein)	<ul style="list-style-type: none"> Распространённая форма ПКМД в Соединённом Королевстве и на севере Европы. Начало мышечной симптоматики: от 10 до 20 лет (может начаться раньше или позже с разбросом от 2 до 40 лет). Скорость прогрессирования сильно изменчива. Могут появляться контрактуры. Могут быть вовлечены сердечные и дыхательные мышцы. 	Повышенный	Да
ПКМД 2J (LGMD2J)	Аутосомно-рецессивный	Titin	<ul style="list-style-type: none"> На данный момент зарегистрирован только в Финляндии. У людей с одной копией дефектного гена появляется дистальная мышечная миопатия. 	Повышенный	Да
ПКМД 2K (LGMD2K)	Аутосомно-рецессивный	POMT1	<ul style="list-style-type: none"> Начало мышечной симптоматики: детство. Слабость в бедренных и плечевых мышцах. Серьезные проблемы с обучением. Ген также задействован при тяжёлой врождённой мышечной дистрофии. Описано мало случаев. 	Повышенный	Да
ПКМД 2L (LGMD2L)	Аутосомно-рецессивный	Anoctamin 5	<ul style="list-style-type: none"> Начало мышечной симптоматики: зрелый возраст. Слабость в бедренных и икроножных мышцах. Возможно преимущественное поражение дистальных мышц. Симптомы часто асимметричны. Обычно медленное прогрессирование. Без сердечных и дыхательных осложнений. 	Повышенный	Да
ПКМД 2M (LGMD2M)	Аутосомно-рецессивный	Fukutin	<ul style="list-style-type: none"> Начало мышечной симптоматики: детство. Слабость в бедренных и плечевых мышцах. 	Повышенный	Да

			<ul style="list-style-type: none"> • Ген также задействован при тяжёлой врождённой мышечной дистрофии. • Описано мало случаев. • Ухудшение состояния (прогрессирование слабости) из-за вирусных инфекций. • Могут быть вовлечены сердечные и дыхательные мышцы. 		
ПКМД 2N (LGMD2N)	Аутосомно-рецессивный	POMT2	<ul style="list-style-type: none"> • Тип описан недавно. • Мутации в гене отвечают за широкий спектр симптомов, варьируя от тяжёлой степени слабости и разрушения мышц, сложности с обучением, проблем с глазами при рождении до лёгкой формы ПКМД. 	Повышенный	Да
ПКМД 2O (LGMD2O)	Аутосомно-рецессивный	POMGNT1	<ul style="list-style-type: none"> • Тип описан недавно. • Мутации в гене отвечают за широкий спектр симптомов, варьируя от тяжёлой степени слабости и разрушения мышц, сложности с обучением, проблем с глазами при рождении до лёгкой формы ПКМД. 	Повышенный	Да
ПКМД 2Q (LGMD2Q)	Аутосомно-рецессивный	Plectin	<ul style="list-style-type: none"> • Описано только несколько случаев. • Начало в раннем детстве. • Мышечная слабость и атрофия. 	Повышенный	Нет
ПКМД 1A (LGMD1A)	Аутосомно-доминантный	Myotilin	<ul style="list-style-type: none"> • На данный момент описано только несколько семей. • Мутации в гене также отвечают за возникновение другой аутосомно-доминантной мышечной болезни, называемой миофибриллярной миопатией (myofibrillar myopathy). • Начало мышечной симптоматики: зрелый возраст. • У некоторых людей может возникнуть дизартрия. • Могут быть вовлечены сердечные и дыхательные мышцы. 	Нормальный или слегка повышенный	Да
ПКМД 1B (LGMD1B)	Аутосомно-доминантный	Lamin A/C	<ul style="list-style-type: none"> • Мутации в гене также вызывают AD и AR мышечную дистрофию Эмери-Дрейфуса, врождённую мышечную дистрофию, кардиомиопатию, периферическую невропатию и другие редкие заболевания, в которые не вовлекаются основные мышцы. • Начало мышечной симптоматики: от 5 до 20 лет. • Обычно медленное прогрессирование. • Сердце часто вовлечено и иногда может быть единственным симптомом мышечных проблем. • Проблемы с дыханием не распространены. 	Нормальный или слегка повышенный	Да
ПКМД 1C (LGMD1C)	Аутосомно-доминантный	Caveolin 3	<ul style="list-style-type: none"> • Начало мышечной симптоматики: от детства до зрелого возраста. • Может присутствовать слабость в бедренных и плечевых мышцах, дистальных мышцах, а также может наблюдаться состояние «rippling muscle disease». • Распространены судороги и мышечная боль после упражнений. • Обычно медленное прогрессирование. • Сердечные и дыхательные осложнения не распространены при этом типе. 	Слегка повышенный	Да
ПКМД 1D (LGMD1D)	Аутосомно-доминантный	DNAJB6	<ul style="list-style-type: none"> • На данный момент описано только несколько случаев. • Начало мышечной симптоматики: в зрелом возрасте. • Может возникнуть слабость в проксимальных мышцах нижних конечностей и позже в плечевых мышцах. Возможен старт дистального фенотипа. 	Нормальный или слегка повышенный	Да

- Нет осложнений с сердцем и дыханием.

ПКМД 1E, 1F, 1G, 1H (LGMD1E, 1F, 1G, 1H)	Аутосомно-доминантный	Не известен	До настоящего времени случаи очень редко регистрируются.	Нормальный или слегка повышенный	Нет
------------------------------------------	-----------------------	-------------	----------------------------------------------------------	----------------------------------	-----

Дистальная миопатия с поздним дебютом, тип I (форма Веландера)

Генетические данные. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Клиническая характеристика. Заболевание проявляется в возрасте 40 — 60 лет. Первоначальными жалобами больных обычно являются слабость в дистальных отделах рук, трудности при выполнении работы, связанной с мелкими движениями пальцев кисти. Возникают затруднения при застегивании пуговиц, продевании нитки в иголку, печатании на машинке. Позднее к мышечной слабости в пальцах кистей присоединяется слабость в дистальных отделах нижних конечностей, выражающаяся неустойчивостью при ходьбе, частыми спотыканиями, падениями, появлением перонеальной походки (степпаж). В большинстве случаев преобладает слабость в разгибателях. По мере прогрессирования развиваются выраженные атрофии в кистях и стопах. Сравнительно редко, примерно в 14 % случаев, мышечные атрофии локализуются в проксимальных отделах конечностей. Выделено несколько вариантов болезни: типичная форма (медленно прогрессирующая слабость исключительно дистальных отделов конечностей); умеренно атипичная форма (слабость сгибателей пальцев кистей и стоп, раннее вовлечение в миодистрофический процесс проксимальных групп мышц, сравнительно быстрое прогрессирование болезни); атипичная форма (сочетанное, практически одновременное поражение в ранней стадии проксимальных групп мышц нижних конечностей, сгибателей кистей и стоп). Течение медленно прогрессирующее.

Данные лабораторных и функциональных исследований. Биохимический анализ крови: как правило, неинформативен. Активность КФК в сыворотке крови не изменена или незначительно повышена, ЭМГ: первично-мышечный характер изменений.

Критерии диагноза. Основными критериями диагноза дистальной миопатии с поздним дебютом I типа являются:

- аутосомно-доминантный тип наследования;
- дебют заболевания в 40 — 60 лет;
- слабость и атрофии преимущественно мышц кистей, стоп;
- нормальная или слегка повышенная активность КФК в крови;
- первично-мышечный характер изменений ЭМГ;
- медленно прогрессирующее течение.

Дистальная миопатия с поздним дебютом, тип II

Заболевание впервые описано в 1974 г.

Генетические данные. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Клиническая характеристика. Данная форма дистальной миопатии проявляется в возрасте 20 — 40 лет. В ранних стадиях болезни поражаются дистальные группы мышц нижних конечностей, в более поздних — мышцы голеней, кистей и разгибатели запястья. Относительно редко мышечная слабость и атрофии развиваются в проксимальных группах мышц конечностей и мышцах туловища. Течение заболевания медленно прогрессирующее.

Данные лабораторных и функциональных исследований. Биохимический анализ крови: нормальная или незначительно повышенная активность КФК в крови. При ЭМГ-исследовании выявляется первично-мышечный характер изменений.

Критерии диагноза. Основными критериями диагноза дистальной миопатии с поздним дебютом II типа являются:

- аутосомно-доминантный тип наследования;
- дебют заболевания в 20 — 40 лет;
- слабость и атрофии мышц стоп; в поздних стадиях — мышц голеней и кистей;
- нормальное или слегка повышенное содержание КФК в крови;
- первично-мышечный характер изменений ЭМГ;
- медленно прогрессирующее течение.

Дифференциальный диагноз. Дистальные миопатии следует дифференцировать от наследственных мотосенсорных невропатий, а также полиневропатий воспалительного, эндокринного, токсического генеза.

Диагностика.

Установить диагноз миопатии неврологу помогают электрофизиологические методы обследования: электронейрография (ЭНГ) и электромиография (ЭМГ). Они позволяют исключить поражение периферического двигательного нейрона и, таким образом, дифференцировать миопатию от инфекционной миелопатии, нарушений спинномозгового кровообращения, миелита и опухолей спинного мозга. Данные ЭМГ говорят о характерных для миопатий изменениях мышечных потенциалов - уменьшении их амплитуды и сокращении длительности. О прогрессирующем процессе свидетельствует наличие большого количества коротких пиков.

Биохимический анализ крови при миопатии показывает повышение содержания альдолазы, КФК, АЛТ, АСТ, ЛДГ и др. ферментов. В биохимическом анализе мочи показательным является увеличение концентрации креатинина. В установлении формы миопатии первостепенное значение имеет биопсия мышц. Морфологическое исследование образцов мышечной ткани выявляет наличие беспорядочно разбросанных атрофированных миофибрилл среди практически сохранных и гипертрофированных мышечных волокон, а также замещение участков мышечной ткани на соединительную или жировую. Постановка

окончательного диагноза возможна только после сопоставления результатов гистохимических, иммунобиохимических и молекулярно-генетических исследований. С целью диагностики поражений сердечной мышцы пациенту с миопатией могут быть назначены консультация кардиолога, ЭКГ, УЗИ сердца; при подозрении на возникновение пневмонии — консультация пульмонолога и рентгенография легких.

Клинический пример.

Больная А., 59 лет, поступила в КГБУЗ ККБ 21.02.2019 г. Жительница города Шарыпово.

В течение 30 лет отмечается медленно нарастающая слабость проксимальных и дистальных мышц конечностей. плечевого пояса, разгибателей спины. мимических мышц, наружных мышц глаза, бульбарных мышц. Начало заболевания постепенное. В детстве слабость конечностей. Отмечает аналогичные симптомы у родного брата. У двоюродных сибсов со стороны матери возможны аналогичные изменения голоса. В настоящее время госпитализирована АВ-блокады 3 ст. С молодого возраста отмечала мышечную слабость. С 30 лет прогрессирует миопатия. С 49 лет не может передвигаться без трости. Последние несколько лет тяжелые двигательные нарушения. Способна к самообслуживанию. За пределы квартиры не выходит.

Неврологическое заболевание описывает, как миодистрофию. Длительно знает о брадикардии с ЧСС около 40 в минуту. Не обследовалась. Кардиологом не осматривалась. Повышение АД до 170 мм.рт.ст. Адаптирована к 130/70 мм.рт.ст. В течение недели резкое нарастание слабости.

20.02.2019 не смогла встать с кровати, бригадой СМП доставлена в стационар по месту жительства, диагностирована АВ блокада 3 ст. с ЧСС 22 уд/мин. Установлен ВЭКС от 20.02.2019г.

21.02.2019 Была перетранспортирована в ККБ. По Эхо-КГ - данных за кардиомиопатию нет. Минимальная легочная гипертензия. Рентгенологически ателектаз слева в н/о. Что было расценено как проявление мышечной дистрофии, на фоне которой сформировалась гиповентиляция. Лабораторно повышение КФК расценивался как маркер мышечного воспаления, умеренная гиперкалиемия, повышение ЛПНП.

На момент осмотра жалоб активно не предъявляла. Данных за воспалительные заболевания нет. Положение вынужденное, мышечная дистрофия, дизартрия, нарушение прохождения пищи. Ходит до туалета с тростью.

Объективные данные на момент поступления: Область сердца: не изменена; Границы относительной сердечной тупости: расширенная влево на 1 см.; Тоны сердца: приглушены; Шумы: нет; ЧСС: 66 уд. в мин.; Пульс: 66 уд. в мин.; АД (D): 130\80 мм рт. ст. : Грудная клетка: правильной формы, активно участвует в акте дыхания; ЧДД: 21 в мин.; Пальпация: безболезненна; Перкуссия: ясный легочный звук; Аускультативное дыхание: везикулярное, хрипов нет. Временная электрокардиостимуляция, ЭКС в режиме VVI (V00), стимуляция через эндокардиальный электрод в правый желудочек. Параметры стимуляции Частота (f), в 1 мин 67, чувствительность, mV 4, стимуляция, V 4, ритм навязан удовлетворительно

За время нахождения в ОАИР пациентка протекала без особенностей на фоне временной ЭКС.

По данным инструментальных исследований явных патологий выявлено не было.

Первоочередной задачей после поступления в ККБ, было исключить развитие жизнеугрожающих осложнений, связанных с АВ-блокадой.

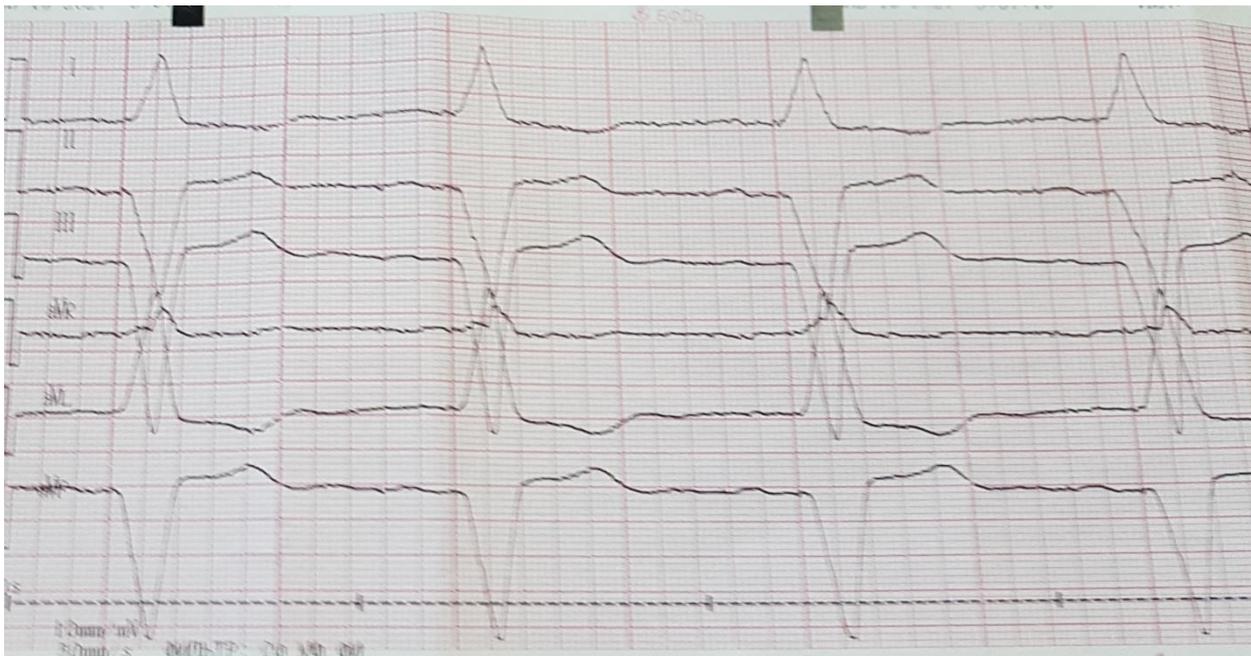
Учитывая наличие АВ блокады 3 ст. и бесперспективность дальнейшей консервативной терапии больной было показано оперативное вмешательство в объеме: имплантация ЭКС.

Операция состоялась 25.02.19, в ходе которой был проведен желудочковый электрод и установлен в области верхушки правого желудочка. Предсердный электрод проведен и установлен в ушко правого предсердия. ЭКС помещён в ложе. По ЭКГ-монитору ритм секвенциальная стимуляция с ЧСС 64 в минуту. Оперативное вмешательство выполняли врачи аритмологи Чердниченко М.В. и Дмитриев А.Ю.



После проведения оперативного вмешательства в п/о периоде пациентка продолжала наблюдаться в отделении кардиологии. Состояние у пациентки стабилизировалось, послеоперационный период протекал без осложнений и особенностей.

На послеоперационном ЭКГ: ритм ЭКС с ЧСС 60 ударов в минуту, на фоне АВ блокады.



Дальнейшая тактика ведения заключалась в определении генеза мышечной патологии.

Проведена консультация профессором кафедры неврологии.

Неврологический статус.

Объективно: отмечается двусторонний проптоз, ограничение движений глазных яблок кнаружи, двоение при взгляде кнаружи, больше слева, снижение силы мимических мышц, поднимания бровей, зажмуривания глаз, оскала. Слабость мышц-констрикторов глотки. дисфагия. Снижен глоточный рефлекс с обеих сторон. Мышечная сила снижена в передней и задней группе шейных мышц, мышцах плечевого пояса, проксимальных и дистальных мышцах конечностей, разгибателях спины. лопаточных мышцах. Сухожильные рефлексы снижены. Расстройств чувствительности нет. Диффузная мышечная гипотрофия, преимущественно в дистальных отделах конечностей. Координаторных нарушений нет. Тазовые функции сохранены.

Пациентке для определения нейро-мышечного статуса были проведены:

МНОГОСРЕЗОВАЯ КОМПЬЮТЕРНАЯ ТОМОГРАФИЯ от 04.03.19:

КТ картина смешанной заместительной гидроцефалии. Мелкие лакунарные ликворные кисты в области базальных ядер с обеих сторон.

ЭЛЕКТРОНЕЙРОМИОГРАФИЯ от 05.03.19:

Заключение: полученные данные свидетельствуют о признаках
- значительного снижения амплитуды М-ответов с mm. Extensor digitorum brevis при стимуляции обоих малоберцовых нервов, в пределах нижней границы нормы амплитуды М-ответов при стимуляции обоих большеберцовых нервов;
- нарушения проведения по терминальным ветвлениям двигательных аксонов при стимуляции обоих малоберцовых нервов, легкого аксонально-демиелинизирующего

нарушения проведения по моторным волокнам обоих малоберцовых нервов на участке предплюсна – головка малоберцовой кости;

- значительного нарушения проведения по сенсорным волокнам обоих поверхностных малоберцовых нервов и умеренного нарушения проведения по сенсорным волокнам обоих икроножных нервов, по полиневритическому типу.

В полученных данных убедительных признаков, свидетельствующих о снижении надежности нервно-мышечной передачи, не выявили.

ИГОЛЬЧАТАЯ ЭЛЕКТРОМИОГРАФИЯ от 05.03.19:

Заключение: полученные данные свидетельствуют о признаках

- значительных изменений первично-мышечного характера в m. Deltoideus sin, II ЭМГ стадии патологического процесса, снижения средней длительности ПДЕ (потенциал двигательных единиц мышцы) на 32,2%;
- умеренных изменений первично-мышечного характера в m. Interosseus I dex, II ЭМГ стадии патологического процесса, снижения средней длительности ПДЕ на 27,8%;
- значительных изменений первично-мышечного характера в m. Quadriceps femoris vastus lateralis sin, II ЭМГ стадии патологического процесса, снижения средней длительности ПДЕ на 30,8%;
- умеренных изменений первично-мышечного характера в m. Tibialis anterior dex, II ЭМГ стадии патологического процесса, снижения средней длительности ПДЕ на 28,8%; и соответствуют ЭМГ картине, наблюдаемой при **генерализованной миопатии**.

Сопоставив все имеющиеся данные, было определена именно мышечная этиология заболевания, исключив нарушения нейротрофических процессов и установлен рабочий диагноз: **Наследственная миопатия взрослых, конечностно-поясная форма с выраженной мышечной слабостью мышц туловища и конечностей, бульбарных и глазодвигательных мышц, умеренно-прогредиентное течение, нарушение функции стояния**. Пациентке были взяты анализы на генетическое тестирование, в настоящее время ожидается результат.

Выводы:

В данном клиническом случае хотелось бы отметить, не смотря на то что пациентка находилась в кардиологическом отделении, основным заболеванием выступала не кардиологическая патология в виде полной АВ-блокады, а именно прогрессирующая миопатия, которая привела к микро-морфологическому изменению мышечной ткани сердца и на фоне этих изменений сформировалось нарушение в проводящей системе сердца.

Нужно отметить что пациентку заставило обратиться не основное заболевание, которое длительно прогрессировало, а именно осложнение в виде жизнеугрожающего нарушения проведения.

Верифицировать точную форму миопатии позволяет лишь молекулярно-генетическое исследование. Так же пациента нужно проинформировать о наследственном характере заболевания и необходимость осуществления диагностики родственных членов семьи.

Лечение конечностно-поясной мышечной дистрофии (КПМД).

В настоящий момент патогенетического лечения данной патологии не существует, поскольку заболевание генетически детерминировано.

Основная цель терапии при любой форме прогрессирующих наследственных мышечных дистрофий, в том числе и при КПМД, заключается в улучшении качества жизни пациента и продлении ее активной фазы.

Медикаментозные возможности весьма ограничены. Назначается длительный прием метаболических препаратов (нобен, коэнзим Q, L-карнитин, витамины), эффективность которых все же в ходе клинических исследований не была еще доказана.

Основными поддерживающими мероприятиями являются физио- и кинезотерапия, направленные на мягкое растяжение мышц и увеличение мобильности суставов, а также использование ортопедических вспомогательных средств (трости, ходунки, иммобилизирующие ортезы, корсеты и инвалидные кресла), способные компенсировать потерю некоторых двигательных функций и продлить независимость.

На поздних стадиях заболевания для коррекции ортопедических осложнений (деформация стоп, сколиоз позвоночника, контрактуры ахилловых сухожилий) может потребоваться хирургическое лечение, а в связи с нарастающей дыхательной недостаточностью – использование портативных дыхательных аппаратов с возможностью проведения неинвазивной вентиляции легких (СИПАП-терапия).

Немаловажны социальная и эмоциональная поддержка, а молодым пациентам или детям больных, у которых диагностирована КПМД2А, важна правильная профессиональная ориентировка, способная продлить срок трудоспособности и уменьшить социальную изоляцию.

Список литературы:

1. Шаркова И.В., Дадали Е.Л., Рыжкова О.П., Евдокименков В.Н. Сравнительный анализ особенностей фенотипов поясно- конечностных мышечных дистрофий 2А и 2I типов. Нервно-мышечные болезни. 2013;(2):39-44.
2. Гришина Д.А., Супонева Н.А., Шведков В.В., Белопасова А.В. Наследственная прогрессирующая конечностно-поясная мышечная дистрофия 2А типа (кальпаинопатия): обзор литературы. Нервно-мышечные болезни. 2015;5(1):25-34.
3. Беленикин М.С., Жилина С.С., Баринов А.А., Шарина М.Ю., Брюханова Н.О., Магомедова Р.М., Мещерякова Т.И., Петрин А.Н., Демидова И.А., Прокопьев Г.Г., Мутовин Г.Р., Притыко А.Г. Аллельный вариант врожденной миопатии Салиха // Российский вестник перинатологии и педиатрии. — 2015. — № 3. — С. 89-93.
4. 4. Евтушенко С.К., Шаймурзин М.Р., Евтушенко О.С.. Международный неврологический журнал // Нейромышечные заболевания у детей: проблемы ранней диагностики и современной медицинской и социальной реабилитации.- 2013.-№5

5. *Курушина О. В., Андрющенко Ф. А., Агаркова О. И., Дворецкая Ю. А. Современный подход к диагностике и лечению первичных и вторичных миопатий // Вестник ВолгГМУ — 2017 Выпуск 1 (61).*
6. *Латышева В. Я., Дривотинов Б. В., Олизарович М. В. // Неврология и нейрохирургия: учеб. пособие — Минск, Выш. шк. 2013.*