

**Министерство здравоохранения РФ
Северный государственный медицинский университет
Кафедра детских инфекционных болезней**

Зав. Кафедры: д.м.н., доцент Самодова О.В.
Преподаватель: д.м.н., доцент Самодова О.В.

Миопатия Дюшенна

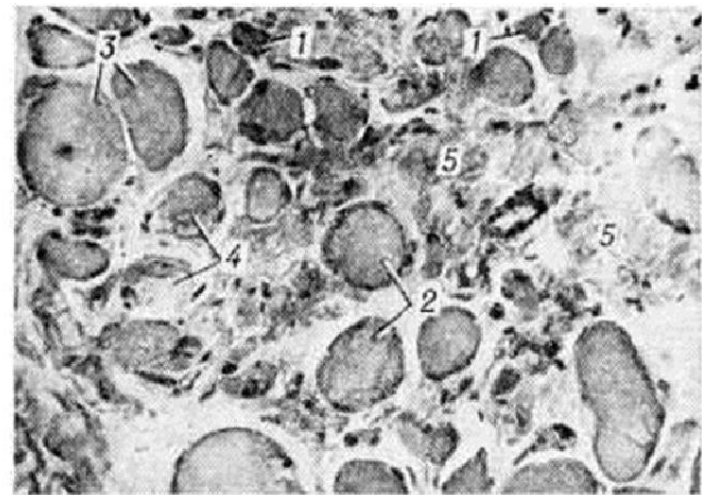
Выполнила студентка 6 курса 6
группы педиатрического
факультета Никулина К.В.

Архангельск, 2015

Миопатия Дюшенна

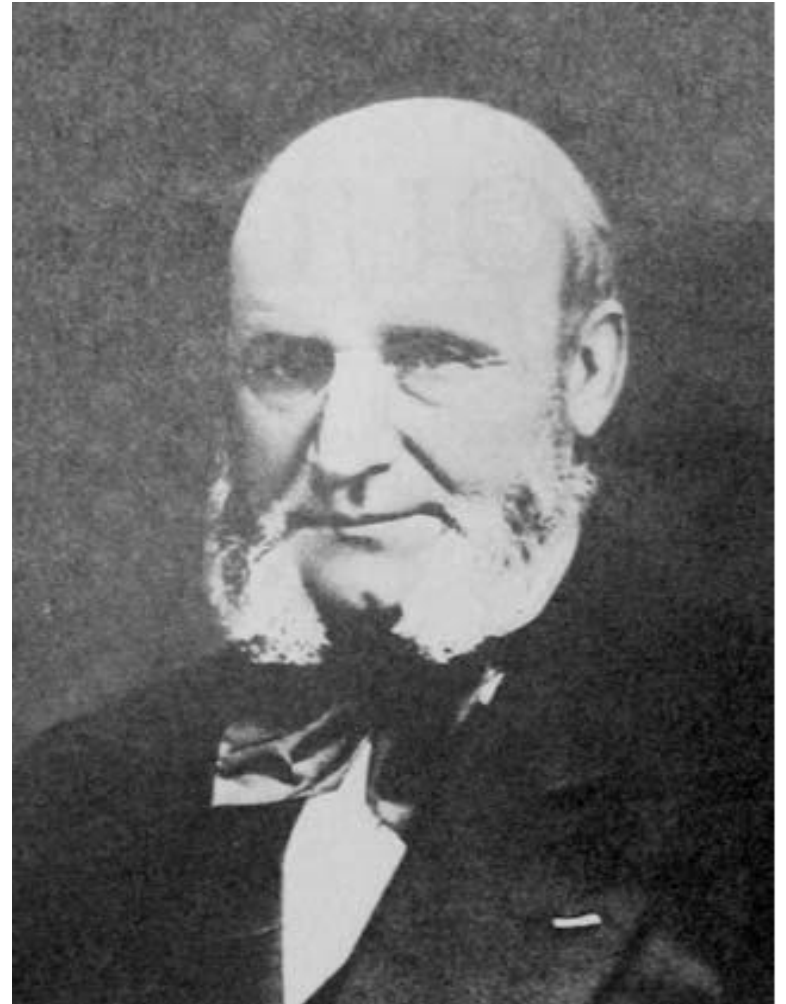
(прогрессирующая мышечная дистрофия,
псевдогипертрофическая миопатия)-

Хроническое
прогрессирующее
наследственное
нервно-мышечное
заболевание,
характеризующееся
первичным
поражением мышц.



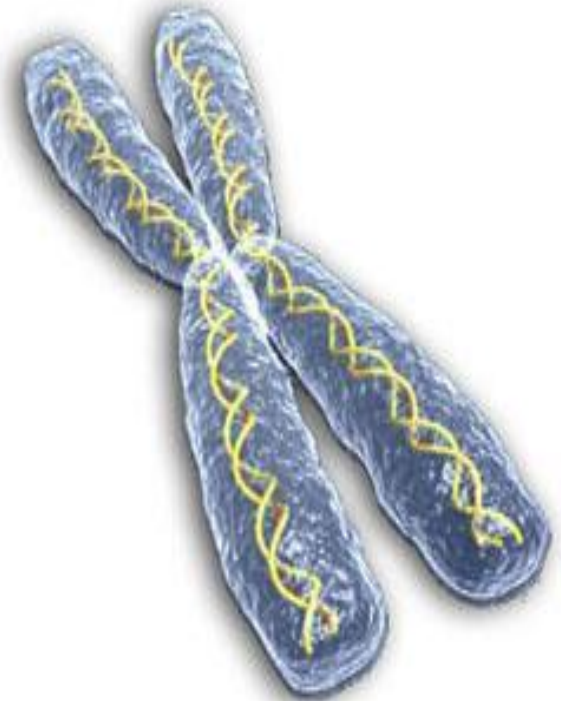
Микропрепарат мышцы в стадии частичной сохранности двигательной функции: беспорядочное расположение разнокалиберных мышечных волокон — атрофированных (1), нормального диаметра (2), единичных гипертрофированных (3); дистрофические изменения в части мышечных волокон (4);

- Заболевание впервые описал Жюльем Бенджамин Аманд Дюшенн в 70-ые годы XIX века, французский невролог и «отец электротерапии».



Этиология.

- Наследуется по рецессивному типу, связанному с X-хромосмой.
- Мутации в гене дистрофина могут быть унаследованы или возникать спонтанно в период внутриутробного развития.
- Нарушаются обменные процессы вплоть до некроза.
- Частота встречаемости 1:



Клиническая картина.

1. Преклиническая стадия (1-3 года): гиперферментемия, ЭКГ- и ЭМГ-изменения, отставание в моторном развитии;
2. Первых клинических проявлений (3-6 лет): **ГИПОТОНИЯ** мышц тазового дна и проксимальных отделов нижних конечностей; носит **восходящий характер.**



3. Стадия выраженных клинических изменений (6-8 лет):

- Утиная походка
- «Осиная» талия
- Гиперлордоз поясничного отдела



- Крыловидные
лопатки



- Псевдогипертрофия икроножных мышц



- Прием Говерса



1



2



3



4



5



6



7



8

- Деформации грудной клетки;
- Контрактуры-обездвиживание к 10-14 годам;
- Прогноз неблагоприятный (смерть до 30-летнего возраста)



Внемышечные проявления.

- интеллект не страдает, но у 25-30% пациентов наблюдается олигофрения в степени дебильности;
- Кардиомиопатия (аритмия, признаки гипертрофии ЛЖ).



Диагностика.

- Биохимический анализ крови (КФК, АСТ, АЛТ, ЛДГ);
- ЭКГ (поражение миокарда латеральной и задне-нижней стенок левого желудочка);
- ЭМГ (Снижение амплитуды и длительности потенциала двигательной единицы, полифазность, фибрилляции);
- Биопсия: разнокалиберные мышечные волокна, небольшие группы некротизированных и регенерирующих волокон; большинство мышечных волокон заменены соединительной и жировой тканью, недостаточности дистрофина;
- Медико-генетическое консультирование.

Дифференциальная диагностика с хроническими гепатитами

- В преκлинической стадии: задержка в моторном развитии, гиперферментемия (АЛТ, АСТ в 2-5 раз повышены).
- Быстрое прогрессирование процесса с развитием характерной клинической картины.

Спасибо за внимание!

