

клинических проявлений дисбиоза кишечника и нормализации микробиоценоза. При бактериальной инфекции клинические симптомы болезни исчезли к 20-му дню у 78,9% детей против 42,7% у детей, не получавших биоспорин. Результаты исследований свидетельствуют о регулирующей микробиоценоз кишечника активности препарата, которая приводит к обновлению нормофлоры — бифидобактерий, лактобактерий, кишечных палочек и угнетению представителей широкого спектра

условно-патогенных микроорганизмов. Побочные явления при применении биоспорина или его непереносимости не отмечены ни в одном случае.

На основании полученных клинико-бактериологических данных можно рекомендовать препарат биоспорин для использования при лечении новорожденных с инфекционной и неинфекционной перинатальной патологией с целью нормализации микробиоценоза кишечника.

Поступила 18.06.08

### Молекулярная и гистохимическая диагностика мышечной дистрофии Дюшенна и Беккера

#### Duchenne and Becker muscular dystrophy: a molecular and immunohistochemical approach

A.A. Freund, R.H. Scola, R.C. Arndt, P.J. Lorenzoni, C.K. Kay, L.C. Werneck

Arq Neuropsiquiatr 2007; 65: 1: 73—76

Прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшенна и Беккера развиваются из-за генетически детерминированной полной или частичной недостаточности цитоскелетного белка — дистрофина, расположенного на внутренней поверхности оболочки всех мышечных волокон. Ген последнего расположен на хромосоме X, а его мутации могут представлять собой крупные делеции, частичные дупликации или точковые мутации. Вариант Дюшенна развивается при грубой дисфункции белка, связанной с мутациями со «сдвигом рамки» транскрипции. При болезни Беккера «сдвиг рамки» отсутствует, и функция белка частично сохраняется. В остальном характер мутации с клиническими проявлениями дистрофинопатии не коррелирует. Представленная работа бразильских исследователей посвящена оценке частоты делеций гена дистрофина в группе 106 неродственных больных с клиническими, миографическими и биохимическими признаками дистрофинопатии. Для уточнения диагноза всем больным проводился анализ ДНК лейкоцитов и примерно половине из них — гистохимическое выявление дистрофина в мышечном биоптате. ДНК анализировалась методом полимеразной цепной реакции по 20 экзонам гена дистрофина. Хотя бы одна делеция определялась у 71,7% больных (наиболее часто в регионе с 42-го по 60-й экзон — так называемый «hot-spot 3'-регион»). У остальных больных в результате дифференциальной диагностики выявлены как случаи дистрофинопатии, так и другие нервно-мышечные заболевания (спинальная миоатрофия, структурные миопатии, саркогликанопатии и др.). Авторы заключают, что при невозможности более полного (и, конечно, более дорогого) молекулярного анализа гена дистрофина (например, с помощью полимеразной цепной реакции в режиме реального времени) морфологический анализ мышечного биоптата является «золотым стандартом» диагностики прогрессирующих мышечных дистрофий.

Референт В.С. Сухоруков