

Раздел 8

МЕДИЦИНА

Редактор раздела:

МАРИНА ГЕННАДЬЕВНА ЧУХРОВА – доктор медицинских наук, профессор, Новосибирский государственный университет (г. Новосибирск)

УДК 616.831

Sobol2nikova E.V. THE PREVENTIVE IDENTIFICATION AND CORRECTION OF CHILDREN WITH NEUROMUSCULAR DISEASE. This article discusses new approaches prior identification and correction of disorders in children with neuromuscular disease. The author's focus on issues such as the use of modern, NMZ features of molecular genetic technologies, prenatal diagnosis, correction and prevention system. On the basis of the analysis the author revealed the potential of new approaches for identifying and korrekciinaruľenij in children with MMZ.

Key words: neuromuscular pathology, «flaccid» syndrome, myopathy, rehabilitation.

E.V. Собољникова, канд. мед. наук, ассистент каф. неврологии ФГОУ ВПО НГМУ, г. Новосибирск, E-mail: elenasobolnikova@gmail.com

ТРЕВЕНТИВНОЕ ВЫЯВЛЕНИЕ И КОРРЕКЦИЯ НАРУШЕНИЙ У ДЕТЕЙ С НЕРВНО-МЫШЕЧНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ

В статье рассматриваются новые подходы предварительного выявления и коррекции нарушений у детей с нервно-мышечной патологией. В центре внимания автора такие проблемы, как особенности НМЗ, использование современных молекулярно-генетических технологий, пренатальной диагностики, коррекции и системы профилактики. На основе анализа автором вскрываются потенциальные возможности новых подходов выявления и коррекции нарушений у детей с НМЗ.

Ключевые слова: нервно-мышечная патология, синдром «вялого ребенка», миопатия, реабилитация.

Наследственные заболевания нервно-мышечной ткани являются наиболее распространенной группой моногенной наследственной патологии нервной системы, которая характеризуется значительной частотой встречаемости в популяции [1-4]. Особенностью нервно-мышечных заболеваний является прогрессирующее течение, наследственный характер и высокий процент инвалидизации населения. При этом, диагностика раннего выявления данных заболеваний, последующая реабилитация и коррекция двигательных и соматических расстройств у ребенка связана со значительным уровнем материальных затрат. Изложенное актуализирует исследуемую проблему и предполагает поиск путей к ее решению.

Анализ имеющейся литературы убеждает в том, что тактика подхода к решению обозначенной выше проблемы давно интересует врачей и ученых. Более того, большое количество работ посвящено этой теме [1-7]. Решение вопросов ранней диагностики просматривается в современных молекулярно-генетических технологиях. Последние обеспечили возможность идентификации большого количества новых генов наследственных заболеваний человека. Внедрение методов ДНК-диагностики и разработка первых подходов к генной терапии наследственных болезней [8] способствовали решению ряда проблем. Эффективные профилактические мероприятия, направленные на предупреждение рождения больных детей путем выявления достоверных носителей дефектных генов и проведения пренатальной диагностики в последнее время стало реальным [6]. Организация системы профилактики должна основываться на точном знании распространенности отдельных нозологических форм миодистрофий с учетом региональных особенностей генетического и клинического полиморфизма [8]. Поэтому изучение и контроль моногенной наследственной патологии в различных регионах России столь необходимо [9].

Анализ существующей практики дает основание полагать, что на настоящий момент эффективных методов активной реабилитации нервно-мышечной патологии не найдено. Профилактика нервно-мышечных заболеваний, а также организация диспансерного наблюдения и реабилитацияотягощенных семей – это основная задача в решении этой проблемы. Это является значимым как в медицинском, так и в социально-экономическом плане, учитывая большой процент инвалидизации детей.

При комплексном обследовании (необходимо определять патогенетические основы процесса, тип наследования, клиническую и генетическую картину, индивидуальность региональную распространенность различных нозологических форм), совместном наблюдении смежными специалистами возможны более эффективное выявление и последующая реабилитация пациентов и их семей. Помимо наблюдения неврологами, нервно-мышечным больным необходимы консультации и коррекция тактики ведения педиатрами, терапевтами, кардиологами, эндокринологами, ортопедами, травматологами и другими специалистами.

Ребенок – это растущий организм, которому требуется большое количество энергии, материала для поддержания развития. При наличии нервно-мышечных нарушений, у него развивается большое количество сопутствующих, которые требуют внимания. Учитывая, что ведущим признаком нервно-мышечных заболеваний является слабость мышц, мышечного каркаса, необходима коррекция возникающих двигательных нарушений. По мере прогрессирования процесса, изменяются двигательные стереотипы в конечностях. Нарушение физиологических искривлений в позвоночнике влияют на состояние и функцию внутренних органов и осанку. В патологический процесс вовлекаются сердечная мышца, что приводит к нарушению ее деятельности. Возникают умеренное снижение максимальной вентиляции легких [9], эвакуаторные расстройства.

В г. Новосибирске под патронажем кафедры неврологии НГМУ в сотрудничестве с Новосибирским областным клиническим диагностическим центром (ОКДЦ), Государственной Новосибирской Областной клинической больницей (ГНОКБ) и Областной консультативной поликлиникой (ОКП) работает Центр нервно-мышечных заболеваний (ЦНМЗ), который ведет регистр и проводит диспансеризацию и реабилитацию пациентов города Новосибирска и Новосибирской области. В Центре проводится регистрация пациентов как уже имеющих нервно-мышечную патологию, так и впервые обратившихся за помощью, в том числе и впервые выявленных среди родственников ребенка при активном обследовании семьи. Активное участие в выявлении больных нервно-мышечной патологией происходит при помощи врачей других специальностей, которые направляли на консультацию пациентов со специфическими жалобами.

Для учета больных нервно-мышечными заболеваниями используется карта диспансерного наблюдения, где отражается информация о паспортных данных, сведения о семье пробанда, включая графическое отображение родословной, клинические данные (жалобы, анамнез, соматический и неврологический осмотры), результаты генетического обследования, данные дополнительных методов исследования (биохимический, функциональный, нейровизуализационный) и т.д. На основании полученных за это время работы данных об истинной распространенности отдельных нозологических форм, благодаря изучению клинических особенностей их развития и вариантов течения разработаны реабилитационные мероприятия.

Диспансерное наблюдение пациентов г. Новосибирска и Новосибирской области осуществляется в рамках ЦНМЗ и тесном взаимодействии с неврологами, педиатрами и терапевтами поликлиник города и области, неврологическими отделениями стационаров, врачами МСЭК г. Новосибирска и области, диагностическими подразделениями и медико-генетическим отделом ОДЦ. На базе областной лаборатории ДНК-диагностики, реали-

зуется молекулярно-генетическое обследование пациентов с целью выявления дефектов в структуре генов. Работа с больными и членами семей, отягощенными по нервно-мышечным заболеваниям, предусматривает совместные действия врачей на различных уровнях по определенному алгоритму. Необходимо раннее выявление больных нервно-мышечной патологией и направление их в ЦНМЗ для дальнейшего обследования и окончательной установки диагноза. Последующее динамическое наблюдение и проведение реабилитационных мероприятий пациентов и их семей для предупреждения злокачественного прогрессирования заболевания. Профилактические мероприятия предусматривают возможность проведения пренатальной диагностики плода.

Активное динамическое наблюдение за семьей и пробандом способствует выполнению оптимальной реабилитационной программы. Пациентам проводится коррекция двигательного режима (лечебная физкультура, ортопедическая обувь, корсеты), даются рекомендации по диетотерапии, медикаментозное и физиотерапевтическое лечение, предупреждение и лечение развивающихся соматических, ортопедических, психологических осложнений заболевания, коррекция течения сопутствующих заболеваний. ЦНМЗ также осуществляет беседы с родственниками и самими пациентами с целью формирования адекватного представления о заболевании и его прогнозе, последующая профессиональная ориентация, возможна психотерапевтическая коррекция.

Раннее предупреждение развития сопутствующей патологии у детей предполагает более позднее присоединение осложнений основного заболевания. Создание регистра нервно-мышечных больных дало возможность получения специализированной медицинской и социальной помощи детям и семьям, отягощенным по наследственным нервно-мышечным заболеваниям при создании оптимальной системы реабилитации.

Библиографический список

1. Becker, P. Neues zur Genetic und Klassifikation der Museldystrophien // J. Hum. Genet. – 1973. – № 1.
2. Engel, A. Myology: Basic and clinical. – New York, 1986.
3. Emery, A.E.H. Ascertainment and prevention of genetic disease. // Br. Medical. J. – 1970. – V. 12.
4. McKusick V. Mendelian inheritance in man. // Baltimore-London, 1992.
5. Гинтер, Е.К. Популяционная география наследственных болезней // Перспективы медицинской генетики. – 1982.
6. Горбунова, В.Н. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. – СПб., 1997.
7. Давиденков, С.Н. Клиника и терапия прогрессирующих мышечных атрофий. – Л., 1954.
8. Иллариошкин, С.Н. Молекулярные основы прогрессирующих мышечных дистрофий (обзор литературы) / С.Н. Иллариошкин, И.А. Иванова-Смоленская // Журнал неврологии и психиатрии. – 1998. – № 10.
9. Руденская, Г.Е. Генетическая эпидемиология наследственных болезней нервной системы (обзор литературы) / Г.Е. Руденская, В.С. Иноземцева, А.В. Перепелов, А.Н. Петрин // НИИ региональной при Мордовском университете. – Саранск, 1996.
10. Тетенов, Ф.Ф. Биомеханика дыхания у больных прогрессирующей мышечной дистрофией / Ф.Ф. Тетенов, Т.Н. Бодрова, Н.В. Емельянова // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. – 2000. – № 8.

Bibliography

1. Becker, P. Neues zur Genetic und Klassifikation der Museldystrophien // J. Hum. Genet. – 1973. – № 1.
2. Engel, A. Myology: Basic and clinical. – New York, 1986.
3. Emery, A.E.H. Ascertainment and prevention of genetic disease. // Br. Medical. J. – 1970. – V. 12.
4. McKusick V. Mendelian inheritance in man. // Baltimore-London, 1992.
5. Ginter, E.K. Populyacionnaya geografiya nasledstvennykh bolezney // Perspektivnykh medicinskoj genetiki. – 1982.
6. Gorbunova, V.N. Vvedenie v molekulyarnuyu diagnostiku i genoterapiyu nasledstvennykh zabolevaniy. – SPb., 1997.
7. Davidenkov, S.N. Klinika i terapiya progressivnykh mihshechnnykh atrofiy. – L., 1954.
8. Illarioshkin, S.N. Molekulyarniye osnovnykh progressivnykh mihshechnnykh distrofiy (obzor literaturiy) / S.N. Illarioshkin, I.A. Ivanova-Smolenskaya // Zhurnal nevrologii i psikiatrii. – 1998. – № 10.
9. Rudenskaya, G.E. Geneticheskaya ehpideemiologiya nasledstvennykh bolezney nervnoy sistemiy (obzor literaturiy) / G.E. Rudenskaya, V.S. Inozemceva, A.V. Perepelov, A.N. Petrin // NII regionologii pri Mordovskom universitete. – Saransk, 1996.
10. Tetenev, F.F. Biomekhanika dihkhaniya u boljnihkh progressivnykh mihshechnnykh distrofiy / F.F. Tetenev, T.N. Bodrova, N.V. Emeljanova // Zhurnal nevrologii i psikiatrii im. S.S. Korsakova. – 2000. – № 8.

Статья поступила в редакцию 06.07.13

УДК 612.178.176.223.261

Ishkov A.N., Mosyagin I.G. INDICES OF STABILOMETRY DURING ARCTIC VOYAGE. In the article are given indices of stabilometry during arctic voyage at the members of the expedition and the crew scientific-research ship. It is shown, that at the beginning of voyage the crew-man were more stabled for rocking sea in comparison the members of the expedition. Final time indices of examined group were improved, that characterized the vestibular system's adaptation.

Key words: stabilometry, vestibular system, adaptation in arctic voyage.