

больных с ПНП. Чтобы избежать этой ошибки нужно оценивать весь комплекс нейровизуализационных изменений и всегда соотносить их с клиническими.

Некоторое диагностическое значение имеет и региональное распределение наружной атрофии, выражающейся в расширении корковых борозд. Выраженная наружная атрофия мозга, преимущественно в лобных и височных отделах, чаще всего встречается при БДТЛ, но возможна при ПНП и БП. При БДТЛ атрофия наружных и внутренних отделов височной доли развивается быстрее, чем при БП, но медленнее чем при болезни Альцгеймера, которая также может проявляться сочетанием деменции и паркинсонизма. При КБД МРТ может выявлять асимметричную атрофию, преимущественно вовлекающую лобную и теменную кору полушария, контралатерального наиболее пораженной руке. У большинства больных с МСА величина корковых борозд и желудочковой системы соответствует возрастной норме.

В заключении следует отметить, что клинические признаки заболеваний, вызывающих синдром АП, в значительной степени перекрываются в связи с тем, что в патологический процесс при различных процессах вовлекаются одни и те же структуры. В то же время особенности пространственно-временных характеристик того или иного патологического процесса, выражающиеся в относительно специфической конstellации поражаемых структур (систем) или, что, быть может, еще более важно, в определенной последовательности их вовлечения, предопределяют клиническое своеобразие каждого из заболеваний и создают возможность установления у больных с АП нозологического диагноза. Важно подчеркнуть, что клинический диагноз заболевания, вызывающего АП, нередко носит вероятностный характер и может быть пересмотрен при последующем наблюдении в связи с появлением новых признаков.

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ОРТОПЕДИЧЕСКОМУ ЛЕЧЕНИЮ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Л.Ф. Скозобцева¹, А.Н. Подобедова¹, Е.А. Емельянова¹, Н.И. Шаховская¹, М.А.Таркш¹, С.С. Шишкин², М.А.Лобов³, Н.Л. Герасимова⁴

¹Московская областная детская психо-неврологическая больница

²Медико-генетический научный центр РАМН

³Московский областной научно-исследовательский клинический институт

⁴Межрегиональная ассоциация фондов помощи больным нервно-мышечными заболеваниями "Надежда"

Наследственные нервно-мышечные заболевания (ННМЗ) занимают значительное место в структуре наследственной патологии человека. По данным различных авторов частоты основных форм ННМЗ оцениваются величинами 1,3-12,9 на 100000 населения [1,2,3,4,5]. При этом установлено, что частоты отдельных форм значительно варьируют в разных популяциях, но в целом количество пациентов с заболеваниями данной группы может достигать 4 на 10 000 населения и выше [1,2,6,7,8,4]. В целом, в группу ННМЗ включают уже более ста различных нозологических форм, которых объединяет наличие в симптоматике мышечной слабости (генерализованной или захватывающей ограниченное число мышц) при сниженных или отсутствующих сухожильных рефлексах и генетическая природа [1,9,7,10,].

Часто ННМЗ, подразделяют на четыре большие подгруппы (первичные миопатии; невральные амиотрофии; спинальные амиотрофии; митохондриальные болезни) с учетом выявляемого уровня поражения так называемых двигательных единиц [по 1,11,7,12,5,3]. Установление уровня поражения в значительной степени обеспечивается применением электромиографического анализа, комплекса молекулярных исследований и некоторых других инструментальных методов диагностики [9,13,1,14,7,5].

Практически для ННМЗ всех четырех подгрупп характерно развитие разнообразных ортопедических осложнений, значимость которых для пациента зависит от стадии болезни и может варьировать от небольших неудобств до выраженных нарушений функций опорно-двигательного аппарата и болевой симптоматики. К настоящему времени имеются значительные возможности (правда во многом за рубежом) для ортопедического лечения ННМЗ, как консервативного, так и хирургического [8,15,16]. Вместе с тем, в нашей стране применение хирургических методов лечения больных ННМЗ встречается нечасто, поскольку многие специалисты считают, что использование хирургических методов сопряжено с большим риском осложнений и малой эффективностью.

Обобщение результатов многолетнего сотрудничества с австралийскими специалистами и накопленного собственного опыта работы с больными ННМЗ (более 1000 пациентов за 8 лет) позволило нам провести систематизацию используемых подходов к ортопедическому лечению таких больных, которая в формализованном виде представлена в таблице.

Особо следует отметить, что совместная работа с австралийскими ортопедами и сотрудничество с госпиталем "Милосердной Богоматери" дали возможность отработать новый подход к ортопедическому лечению больных ННМЗ. Он состоит из следующих основных элементов: а) применение индивидуального комплекса ЛФК, включающего "игровые" упражнения, что активизирует больных, повышает их настроение, вызывает

положительные эмоции; б) использование разнообразных ортезных изделий, что дает профилактику и задержку развития атрофий мышц, предупреждает формирование контрактур в суставах конечностей и образование деформации позвоночника; в) оперативное лечение при развитии деформации стоп в сочетании с ранней реабилитацией, что улучшает опорность стоп, поддерживает мышечный баланс и продлевает период активных движений и ходьбы.

Дополнительно в этот комплекс мы ввели использование систем биологической обратной связи (БОС) и расширили спектр применяемых ортезных изделий, что повысило эффективность работы.

Таблица. Современные подходы к ортопедическому лечению наследственных нервно-мышечных заболеваний

	1	2	3
	Ранняя стадия заболевания (функция самостоятельного хождения сохранена)		
1	Туторы и другие ортезные изделия для коррекции функции голеностопного сустава	Индивидуальные комплексы ЛФК для поддержания имеющегося уровня движений, использование аппарата БОС	Индивидуальный комплекс ЛФК, реклинаторы и другие ортезные изделия для коррекции нарушений осанки
2	Этапные гипсования при асимметричных эквинусных установках стоп	Дыхательная гимнастика для улучшения легочной вентиляции, обеспечения дренажной функции; использование ортопедического мяча с массажной поверхностью	Функциональные туторы для коррекции функции голеностопных суставов
3	Комплексы специальной ЛФК, реклинаторы и другие ортезные изделия для коррекции нарушений осанки	Применение пневмомассажного костюма "Пилот" с целью улучшения кровообращения и профилактики образования контрактур в суставах конечностей	Этапное гипсование при асимметричных эквино-варусных установках стоп
4	Подкожная ахил-лотомия при эквинусной контрактуре голеностопного сустава с ранней послеоперационной реабилитацией (ходьба в гипсовой повязке со 2-го дня)	Туторы и другие ортезные изделия для коррекции функции коленных и других суставов	Лонгеты на верхние конечности для коррекции движений в лучезапястном, пястно-фаланговом суставе и межфаланговых суставах
5		Специальное оборудование для формирования и обеспечения вертикализации	Оперативное лечение по поводу эквино-поло-варусной деформации стоп (сухожильно-мышечная пластика) с ранней реабилитацией и использованием функциональных туторов
	Стадия развернутой клиники заболевания (резкие затруднения или утрата способности к самостоятельной ходьбе)		
1	Индивидуальный комплекс лечебной гимнастики для сохранения функциональной активности ослабленных мышц, пассивные растяжки для поддержания объема движений в тазобедренных коленных и голеностопных суставах, для предотвращения развития контрактур	Тенотомия m. rectus и m. psoas при формировании асимметричных контрактур в тазобедренных суставах для профилактики формирования и прогрессирования сколиоза	Устранение эквино-поло-варусной деформации стоп - путем сухожильно-мышечной пластики стоп, 3-х суставного артродеза
2	Корсет для коррекции позвоночника на время сидения	Сухожильно-мышечная пластика стоп с целью устранения контрактур	Оперативное устранение деформации позвоночника при прогрессирующем сколиозе для улучшения равновесия при ходьбе
3	Тенотомия m. rectus и m. psoas для устранения асимметричных контрактур в тазобедренных суставах		
	Стадия декомпенсации и угрожаемых для жизни осложнений		
1	При сформированном сколиозе 3 - 4 степени, выраженной деформации грудной клетки, проводится операция по механической коррекции искривлений позвоночника с помощью металлических конструкций (штифтование)	Оперативное вмешательство на позвоночнике при выраженной деформации	При отсутствии своевременного оперативного вмешательства по поводу устранения деформации стоп возможны осложнения по типу вяло-текущего хронического остеомиелита костей стопы, формирование свища в области натоптыша Показано оперативное лечение
2	Устранение контрактур в суставах нижних конечностей для коррекции позы в сидячем положении	Механическая легочная вентиляция	Механическая легочная вентиляция
3	Механическая легочная вентиляция		

К числу наиболее радикальных методов ортопедического лечения следует отнести различные хирургические операции. В частности, наш опыт включает более 57 успешных операций по поводу различных деформаций стоп, которые были выполнены у 28 больных.

Ниже в качестве примера приведено несколько случаев из нашей практики успешного проведения хирургического лечения больных с различными формами ННМЗ

Больная П., возраст 15 лет, диагноз: Миодистрофия Эрба-Рота. При обследовании - значительное нарушение походки в связи с эквинусными контрактурами стоп, выраженным гиперлордозом поясничного отдела позвоночника. Произведена операция - подкожная ахиллотомия на обеих конечностях. В результате оперативного лечения: устранена эквинусная контрактура стоп, достигнута правильная опора на стопы, уменьшился лордоз поясничного отдела позвоночника, улучшился баланс при вертикальной стойке и при передвижении.

Больной К., возраст 22 года, диагноз: Миодистрофия Дюшенна. При обследовании в 1997 г.: правосторонний грудно-поясничный сколиоз 4 степени, деформация грудной клетки, контрактуры в тазобедренных, коленных и голеностопных суставах, дилатационная кардиомиопатия, больному было трудно находиться в инвалидной коляске. В том же 1997 году в Австралии произведена операция на позвоночнике и сухожильно-мышечная пластика на суставах нижних конечностей. В результате устранена деформация позвоночника и суставов нижних конечностей. Появилась возможность самостоятельно сидеть в правильной позе, улучшилась дыхательная функция. При наблюдении за больным в течении 4-х лет отмечена стабилизация его состояния.

Больная К., возраст 8 лет, диагноз: Спинальная амиотрофия, дистальная форма. При обследовании: эквино-поло-варусная деформация стоп, отсутствие опорности на стопы, резко затруднено самостоятельного хождения. Произведена операция сухожильно-мышечной пластики на голено-стопных суставах. В результате устранены деформации стоп, улучшился баланс тела в вертикальном положении, появилась возможность самостоятельно ходить.

Больной М., возраст 16 лет, диагноз: Мото-сенсорная невропатия. При обследовании: эквино-поло-варусная деформация стоп, из-за отсутствия опорности на стопы значительное нарушение равновесия при стоянии и ходьбе. Проведена операция сухожильно-мышечной пластики на голено-стопных суставах в сочетании с тройным артродезом левой стопы. В результате: устранены деформации стоп, появилась правильная опороспособность конечностей, что дало значительное улучшение мышечного баланса при стоянии и ходьбе.

Приведенные данные позволяют сделать заключение, что при наличии показаний и при применении специальных методик ортопедическое лечение больных ННМЗ может быть весьма эффективным, протекать без существенных осложнений и способствовать значительному улучшению качества жизни пациентов, а иногда и обеспечивать увеличение продолжительности их жизни.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бадалян Л.О. Детская неврология. Из-во "Медицина", М., 1984, 571с.
2. McKusick V.A. Mendelian Inheritance in Man (10-th ed.) - The Johns Hopkins University Press. - Baltimore & London, 1992, Vol.1,2.
3. Emery A.E.H. Duchenne muscular dystrophy. //2nd Ed. Oxford Univ/ Press. - Oxford. - 1993.
4. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А. Молекулярные основы прогрессирующих мышечных дистрофий. // Журн. невропатол. и психиатр. - 1998. - № 10. - С.55-62.
5. Наследственные болезни нервной системы. (Руководство для врачей) Под ред. Ю.Е. Вельтищева и П.А. Темина. Из-во "Медицина". 1998, 235-345.
6. Руденская Г.Е. Наследственные болезни нервной системы в Российских и среднеазиатских популяциях: клинико-эпидемиологическое исследование. // Дисс. док. мед. наук. - М. - 1998. - 312с.
7. Шишкин С.С. Наследственные нервно-мышечные болезни. Изд-во ВИНТИ, - М., - 1997. - 130с.
8. Poortman Y.S. in: "Respiratory insufficiency in Neuromuscular Diseases" ed. by Berghauser H.G., van Kesteren R.G., Rutgers M.R. - Arnhem. (Netherlands) -1990. - P.9-11.
9. Emery A.E.H. Diagnostic Criteria for Neuromuscular Disorders. - European Neuromuscular Centre, The Netherlands, -1994.
10. Kaplan J.C., Fontaine B. Neuromuscular disorders: gene location. // Neuromusc. Disord. - 1999. - Vol.9. - P.I-XIV.
11. Гаусманова-Петрусевич И. Мышечные заболевания. (пер. с польск.) / Варшава. Польск. мед. из-во. - 1971. - 440с.
12. Репин В.С., Сухих Т.Г. Медицинская клеточная биология. / Из-во "БЭБиМ". - 1998. - 200с.
13. Евграфов О.В. Картирование и изучение тонкой структуры некоторых генов человека и разработка на этой основе ДНК-диагностики наследственных заболеваний. // Автореф. докт. дисс. - М. - 1992. - 35с.
14. Баранов В.С. // Междунар. мед. обзоры. - 1994. - т.2. - С.236-243.
15. Granata C., Merlini L. // Neuromusc. Disorders - 1998. - Vol.8. - P.264.
16. Forst R., Forst J., Heller K.D. // Neuromusc. Disorders - 1998. - Vol.8. - P.266.

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ МИОПАТИИ В СОЧЕТАНИИ С КАРДИОМИОПАТИЕЙ. НОВЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ О.С.Страхова, Ю.М.Белозеров, В.С.Перминов, В.В.Давыдкин

Московский НИИ педиатрии и детской хирургии МЗ РФ

Митохондриальные болезни - гетерогенная группа заболеваний, обусловленных генетическими, структурными, биохимическими дефектами митохондрий, нарушением тканевого дыхания и сопровождающаяся сниженной продукцией энергоемких соединений в митохондриях (Benson LN, Freedom RM., 1992).

Причиной возникновения митохондриальных миопатий и кардиомиопатий у детей являются множественные делеции митохондриальной ДНК, единичные или множественные дефекты в комплексе ферментов