

# Прогрессирующая псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Беккера



# Мышечные дистрофии

- группа клинически полиморфных генетически детерминированных заболеваний, в основе которых лежат первичные прогрессирующие дегенеративные изменения в мышечных волокнах

# История

- Р.Веcker в 1955 году описал заболевание, фенотипически сходное с мышечной дистрофией Дюшенна, но отличающееся более поздним дебютом и доброкачественным течением



# Частота и тип наследования

3,2 – 5 на 100 000

Рецессивное X-сцепленное наследование локус Хр21

X<sup>0</sup>X мать-носитель



X<sup>Y</sup> здоровый отец



X<sup>Y</sup> Здоровый  
мужчина



X<sup>X</sup> здоровая  
женщина



X<sup>0</sup>Y больной  
мужчина



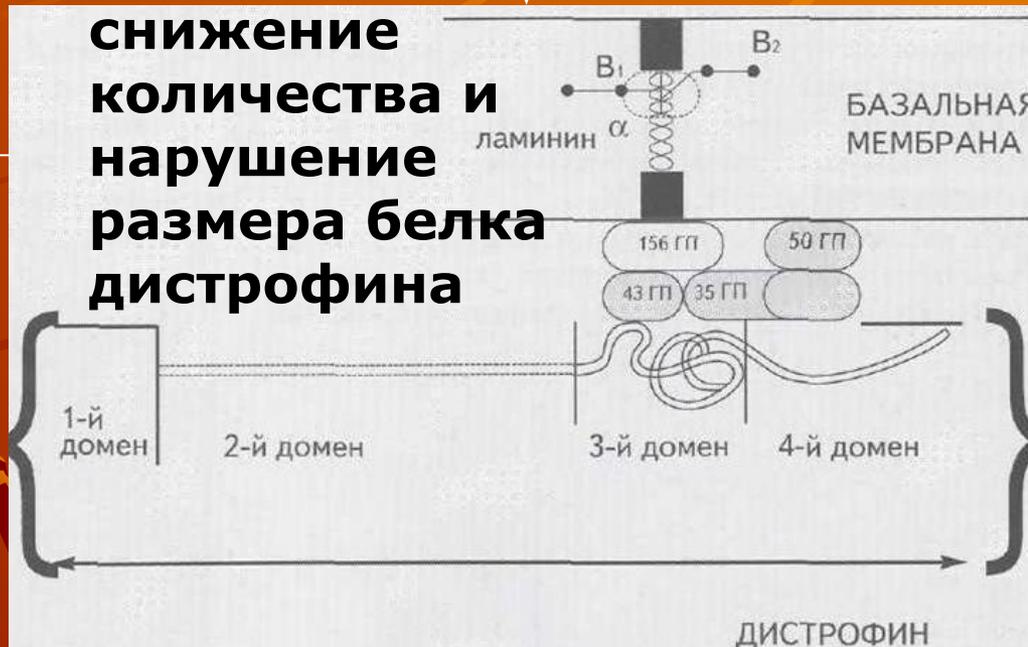
X<sup>0</sup>X женщина-  
носитель

30% случаев связаны с новыми мутациями

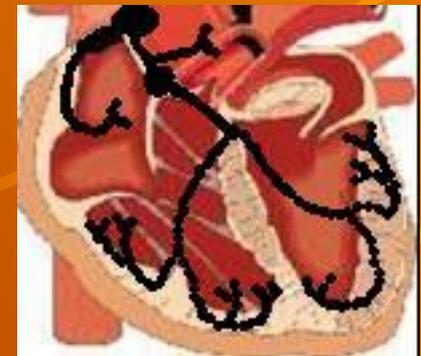
# Генетические данные

Делеция или дупликация гена дистрофина

**снижение количества и нарушение размера белка дистрофина**



**Скелетные  
мышцы**



**Кардиомиоциты,  
клетки  
проводящей  
системы сердца**

# Генетические данные

- Делеция гена дистрофина в проксимальном отделе области I - тяжелое течение МДБ (ранний дебют, быстрое прогрессирование) и низкое содержание дистрофина
- Делеция гена дистрофина в проксимальном отделе области II - медленное прогрессирование, доброкачественное течение
- Делеция гена дистрофина в центральном отделе области II - асимптоматическое течение
- Делеция гена дистрофина в дистальном отделе области II - классическая МДБ



# Клиническая картина

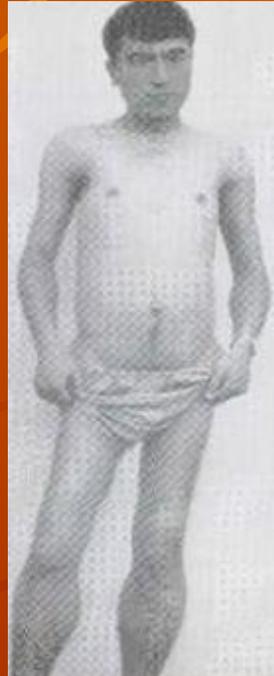
- Дебют в 10-20 лет
- слабость, утомляемость при длительных физических нагрузках, трудности подъема по лестнице, частые падения
- миалгии в ногах, крампи
- симптом Говерса
- «утиная» походка
- псевдогипертрофии мышц; позднее – атрофии мышц преимущественно в области тазового пояса, бедер
- Поражение сердечно-сосудистой системы в 75% случаев (нарушения ритма, дилатационная или гипертрофическая кардиомиопатия, сердечная недостаточность), часто у женщин-носителей
- На поздних этапах - костно-суставные нарушения («полая стопа»)
- Нейро-эндокринные расстройства (гипогенитализм, атрофия яичек) - редко



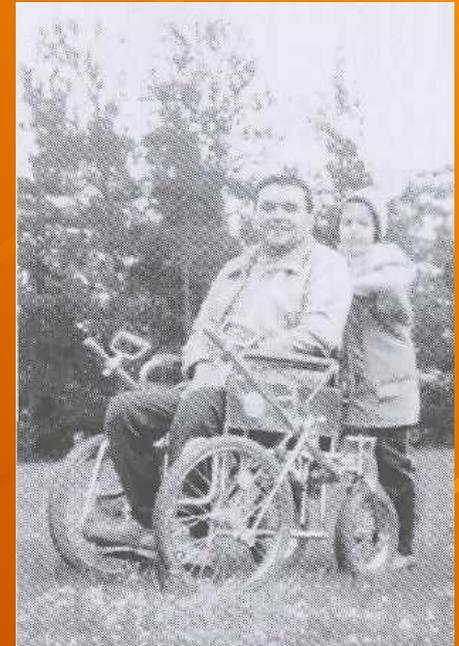
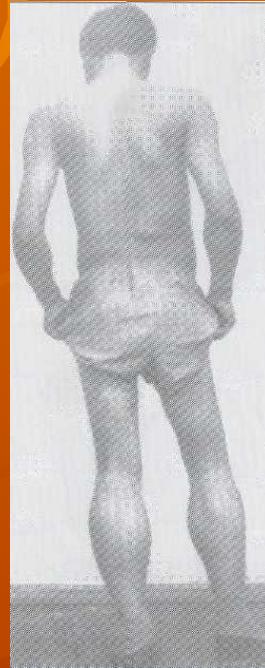
# Клиническая картина



Больной 15 лет; заметно поражение мышц плечевого пояса (не может долго удерживать руки в горизонтальном положении), резко выражены псевдогипертрофии мышц



Больной 24-х лет. Болен с 14 лет. Выраженная мышечная атрофия плечевого и тазового пояса, псевдогипертрофии икроножных мышц. Психическое развитие нормальное, учится в институте



Болен с 14 лет, потеря ходьбы в 20 лет, кресельный больной; мышечная атрофия в проксимальных отделах конечностей, сгибательные контрактуры

# Лабораторные и инструментальные исследования

- КФК крови
- Иммуноцитохимическое определение дистрофина в скелетных мышцах
- ЭМГ
- Генетическое обследование
- Ультразвуковое или морфологическое исследование мышц, КТ скелетных мышц
- Выявление поражения сердца (ЭКГ мониторинг, ЭхоКГ, доплер-эхоКГ, биопсия сердечной мышцы, протонно-эмиссионная КТ)

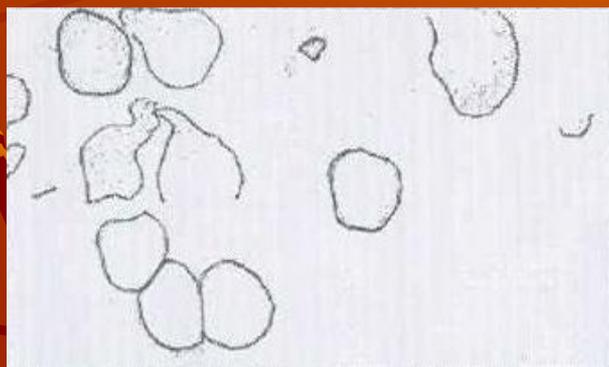
# Иммуноцитохимическое определение дистрофина в скелетных мышцах



А



Б



В



Г

А – нормальное распределение дистрофина по периферии мышечных волокон

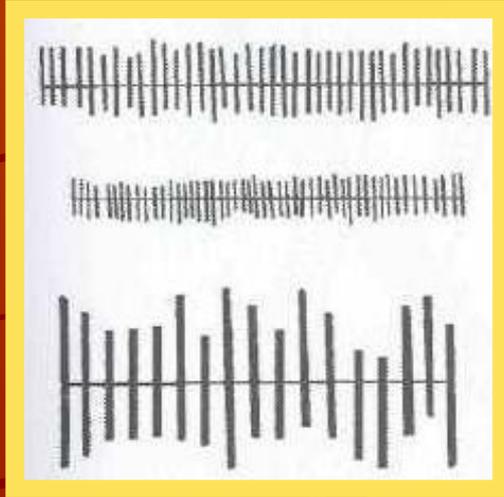
Б - полное отсутствие дистрофина – форма Дюшенна

В – частичное отсутствие дистрофина – промежуточный тип

Г – особенное распределение дистрофина – форма Бекера

# Электромиография

## Накожные электроды



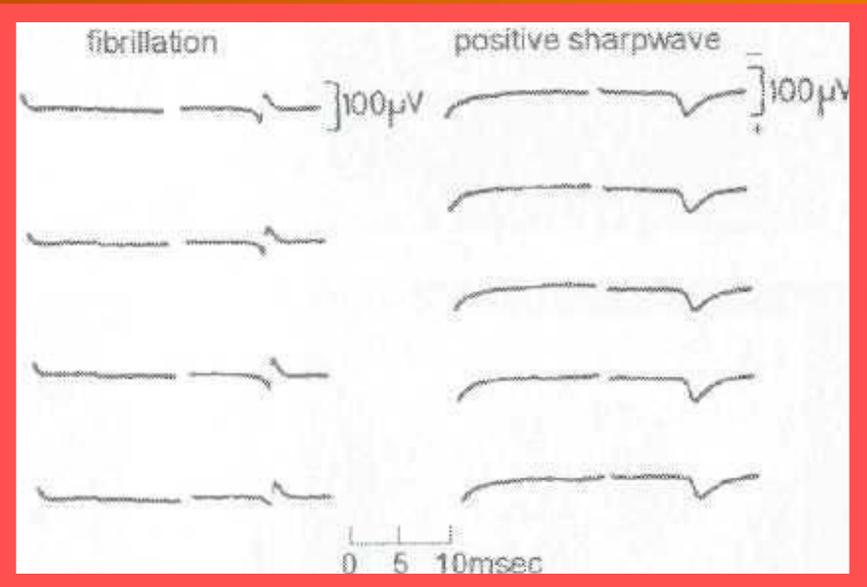
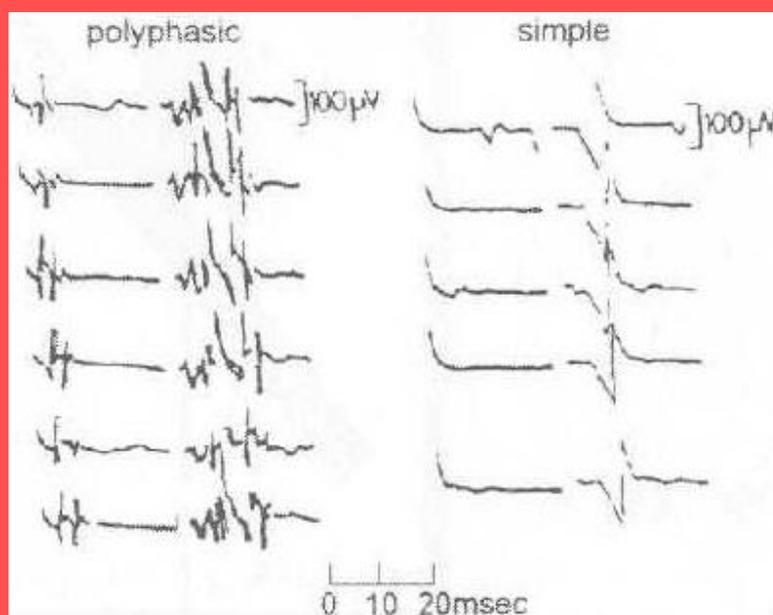
Норма

Первичная миопатия

Вторичная миопатия

Первично-мышечный характер изменений (низкоамплитудная кривая с полифазными потенциалами, укорочение ПД)

## Игольчатые электроды

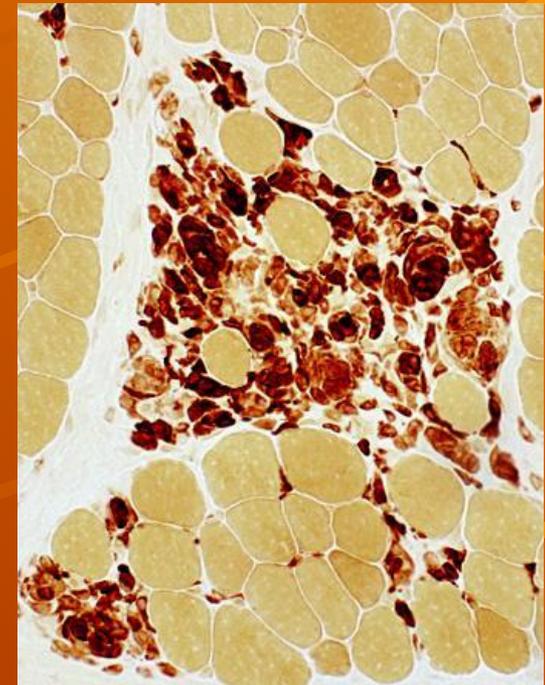
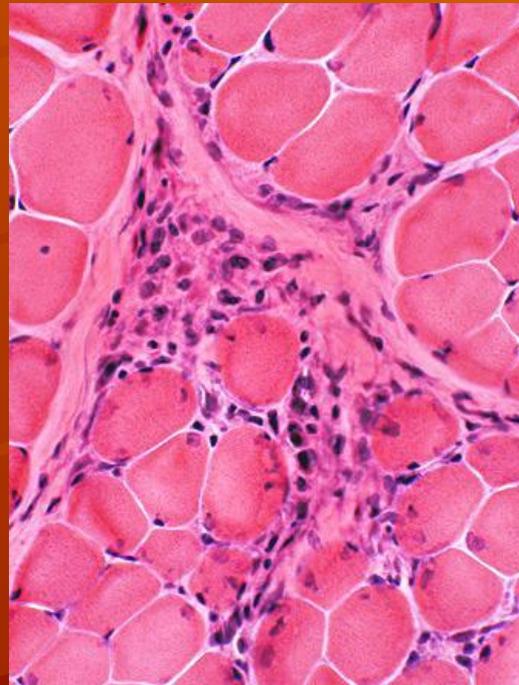
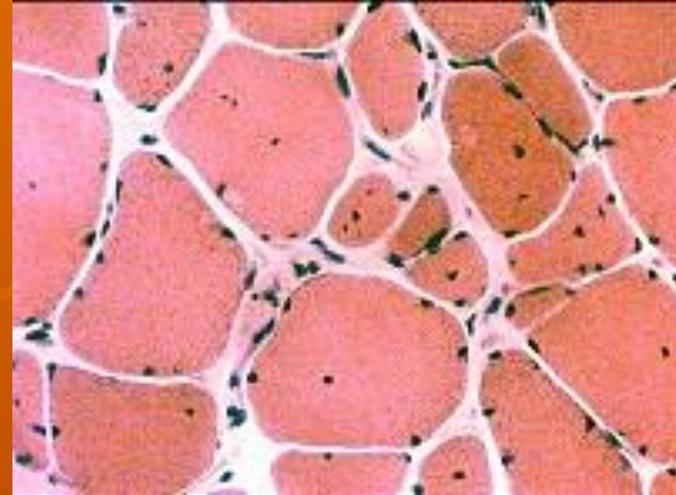


вторичная миопатия

первичная миопатия

# Гистопатология

- Вариабельность диаметра мышечных волокон
- Атрофированные и гипертрофированные волокна
- Эндомизиальный фиброз
- Разрастание соединительной и жировой ткани
- Множественные внутренние ядра



# Критерии диагноза

- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой тип наследования
- Возраст дебюта 10-20 лет
- Слабость и атрофия мышц тазового пояса и бедер
- Псевдогипертрофия икроножных мышц
- Медленнопрогрессирующее течение
- Признаки первичной мышечной дистрофии в биоптатах скелетных мышц
- Частое вовлечение сердечно-сосудистой системы в патологический процесс (кардиомиопатии, нарушения ритма и проводимости)
- Первично-мышечный тип изменений при электромиографическом исследовании

# Дифференциальный диагноз

- Различные формы псевдогипертрофических мышечных дистрофий
  - Полимиозит
  - Дерматомиозит
  - Болезнь Мак-Ардла
  - Гипотиреоидная миопатия
- 
- A silhouette of a runner in starting blocks, positioned in the lower-left area of the slide. The runner is in a starting crouch, ready to begin a race. The background is a warm orange gradient with curved lines.

# Дифференциальный диагноз

Форма ПМД	ПМД Дюшенна	ПМД Беккера
Наследование	X-R	X-R
Дебют (годы)	2-5	10-20
Миодистрофия	быстро прогрессирующая	медленно прогрессирующая
Клинические проявления	Слабость и атрофии мышц тазового пояса и проксимальных отделов конечностей, псевдогипертрофии икроножных мышц	То же
Интеллект	В 30% - умственная отсталость	Норма
Костно-суставные изменения	Сколиоз, гиперлордоз, эквиноварусная деформация стоп, ретракция пяточных сухожилий, контрактуры крупных суставов	Сколиоз, поясничный гиперлордоз
ЭМГ	Первично-мышечный	То же

# Лечение

<b>Компенсация энергетического дефицита мышечной ткани</b>	В1 (тиамин), кокарбоксилаза, никотиновая кислота, кальция пантотенат, В6 (пиридоксин), В12 (цианокобаламин), кальция пангамат (В15), Е, аминокислоты (глутаминовая кислота, метионин), антихолинэстеразные препараты (галантамин, прозерин, оксазил)
<b>Улучшение тканевого метаболизма</b>	калия оротат, АТФ, рибоксин, карнитин, убихинон (CoQ10), цитомак, лимантар
<b>Улучшение периферического кровообращения</b>	продектин, трентал, теоникол (компламин), вазобрал
<b>Лечение сердечно-сосудистых нарушений</b>	кардиотрофики (солкосерил, актовегин), препараты, улучшающие обменные процессы в миокарде (карнитин, коэнзим Q, рибоксин) и энергетический обмен (цитомак, цитохром С); сердечные гликозиды, катехоламины, блокаторы АПФ, противоаритмические препараты; трансплантация сердца
<b>Генная и клеточная терапия</b>	непосредственное введение кДНК дистрофина в скелетные и сердечную мышцы; имплантация в поврежденную мышцу нормальных клеток-предшественников мышечной ткани

# Течение и прогноз

- Течение медленнопрогрессирующее
  - Прогноз относительно благоприятный
  - Причиной смерти чаще всего являются сердечно-сосудистые осложнения
- 
- A silhouette of a runner in starting blocks, positioned in the lower-left quadrant of the slide. The runner is in a starting crouch, ready to begin a race. The background features a warm orange gradient with several curved, concentric lines that create a sense of motion and depth.

Спасибо за внимание

