

ОРИГІНАЛЬНА СТАТТЯ

УДК 616.8

ПОРІВНЯЛЬНА ХАРАКТЕРИСТИКА КРИТЕРІЇВ ДІАГНОСТИКИ ПЕРВИННИХ МІОДИСТРОФІЙ ДАВІДЕНКОВА ТА ЛАНДУЗІ-ДЕЖЕРІНА



Краєченко Ганна Вадимівна,
e-mail: anyakr92@mail.ru

Краєченко Г.В., Турчина Н.С.

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ, Україна

Резюме. На сьогоднішній день скапулоперонеальна міодистрофія Давіденкова є досить рідкісним захворюванням в діагностиці якого іноді виникають труднощі. Вчені і дотепер продовжують вивчати особливості тих змін, що відбуваються в організмі людини при цій міодистрофії. Біохімічні та патофізіологічні процеси в організмі хворих на сьогодні вивчені мало. Але головна проблема, якої торкається дана стаття, полягає в тому, що дане захворювання в своєму клінічному перебігу може бути подібним до лице-лопатково-плечової міодистрофії Ландузі-Дежеріна, яка зустрічається значно частіше. Проблема стає більш актуальною і через те, що є суперечки між науковцями щодо місця міодистрофії Давіденкова серед інших міодистрофій. Деякі науковці та наукові джерела вказують на те, що міодистрофія Давіденкова є однією із клінічних форм міодистрофії Ландузі-Дежеріна або дуже подібним захворюванням. Але з часом вчені дійшли висновку, що міодистрофія Давіденкова є самостійним захворюванням, так як має певні особливості в клінічному перебігу. Саме тому дана стаття присвячена визначенню основних клінічних проявів міодистрофії Давіденкова, а також виявленню основних відмінностей даного захворювання від лице-лопатково-плечової міодистрофії Ландузі-Дежеріна. Об'єктом дослідження стали дві родини, що поступили на стаціонарне лікування в неврологічне відділення Олександрівської клінічної лікарні: мати із сином, хворі на лице-лопатково-плечову міодистрофію Ландузі-Дежеріна та мати з донькою, хворі на скапулоперонеальну міодистрофію Давіденкова. В статті наведені результати об'єктивних та лабораторних досліджень цих двох родин, неврологічний статус, анамнестичні дані, план лікування. Аналіз результатів обстеження двох родин в черговий раз показав, що обидві міодистрофії в своєму клінічному перебігу та розвитку є дуже схожими між собою, успадковуються від хворих батьків, уражають однакові групи м'язів, крім того прогресують досить повільно і піддаються лише симптоматичному лікуванню. В статті висвітлені клінічні та лабораторні критерії диференційної діагностики скапулоперонеальної міодистрофії Давіденкова та лице-лопатково-плечової міодистрофії Ландузі-Дежеріна. На прикладі клінічних випадків, а також на основі огляду медичної наукової літератури, розкриті основні відмінності між цими двома захворюваннями. Також окремо наведена інформація про міодистрофію Давіденкова, як про рідкісне захворювання, наведені критерії діагностики та особливості клінічного перебігу даного захворювання.

Ключові слова: скапулоперонеальна міодистрофія Давіденкова, лице-лопатково-плечова міодистрофія Ландузі-Дежеріна, диференційна діагностика.

Вступ. Скапулоперонеальна міодистрофія Давіденкова – рідкісне захворювання м'язової системи, що спричинене генетичними факторами. Захворювання успадковується

за аутосомно-домінантним типом, із повною пенетрантністю без пропусків поколінь. Встановлено, що безпосередньою причиною розвитку даної патології є

мутація гена, локалізованого в довгому плечі 12 пари хромосом. Описані також спорадичні випадки, які, ймовірно, є наслідками спонтанної мутації. Захворювання в рівній кількості вражає як чоловіків, так і жінок. Перші симптоми можуть проявлятися як в дитячому, так і в дорослому віці (20-30 років). Прогресування захворювання повільне, можливе впродовж всього життя. Основними симптомами міодистрофії є слабкість та виснаження проксимальної групи м'язів верхніх кінцівок: лопаток, плечового пояса та м'язів гомілок. Проявам в нижніх кінцівках, які більш характерні, часто передують симптоми у ділянці лопаток і плечового пояса, що більш характерно для первинної міодистрофії Ландузі-Дежеріна. Іноді в патологічний процес залучаються м'язи обличчя. Саме тому міодистрофію Давіденкова слід диференціювати із лице-лопатково-плечовою міодистрофією Ландузі-Дежеріна, так як обидва захворювання можуть мати досить схожу клінічну картину.

Не зважаючи на те, що міодистрофія Давіденкова є нечастим захворюванням, вона заслуговує на особливу увагу в плані діагностики та лікування.

Метою даної роботи є порівняння основних критеріїв діагностики скапулоперонеальної міодистрофії Давіденкова та лице-лопатково-плечової міодистрофії Ландузі-Дежеріна.

Матеріали та методи дослідження. В неврологічному відділенні Олександрівської клінічної лікарні (ОКЛ) на стаціонарному лікуванні майже одночасно знаходились дві родини: мати із сином, з діагнозом лице-лопатково-плечовою міодистрофією Ландузі-Дежеріна та мати з донькою, з діагнозом скапулоперонеальна міодистрофія Давіденкова.

Родина Г. Діагноз: лице-лопатково-плечова міодистрофія Ландузі-Дежеріна

Мати: 48 років, поступила у відділення загальної неврології ОКЛ зі скаргами на слабкість в стопах ніг, утруднення при ходьбі, погіршення мови, часті падіння.

Anamnesis morbi. Вважає себе хворою протягом 10 – 14 років, коли вперше почала відмічати втомлюваність при ходьбі по сходах, слабкість в стопах ніг, утруднення при ходьбі, часті падіння, погіршення мови. В сім'ї випадків спадкових захворювань не відмічалось.

Неврологічний статус: гіпертрофія колового м'яза рота, мова дещо не розбірлива через слабкість колового м'яза рота, виражений симптом "вій", поперечна посмішка. Складки на лобі та спинці носа при їх наморщуванні виражені незначно. Сухожильні рефлекси на верхніх та нижніх кінцівках не визначаються. Атрофія м'язів розгиначів стопи, меншою мірою виражена атрофія в передлопаткових відділах верхніх кінцівок. При ходьбі спостерігається "степаж" з обох сторін. Неможливість втримувати рівновагу на п'ятах і на кінчиках пальців ніг, остання виражена меншою мірою.

Дані лабораторних досліджень: рівень КФК – 1000 ОД (N до 174).

Проведене лікування: АТФ 2,0 внутрішньом'язово №10; Рибоксин 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; Метамакс 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; Прозерин 0,005 % – 1,0 внутрішньом'язово № 10; Аевіт 1 капсула 2 рази на день; Нікоти-

нова кислота – 1% 4,0 внутрішньом'язово №10; Церебролізин 5,0 внутрішньовенно струминно № 10.

Син: 24 років, поступив зі скаргами на слабкість в м'язах плечового пояса, обличчя, стегон.

Anamnesis vitae. Спадковість обтяжена – мати хворіє на лице-лопатково-плечову прогресуючу м'язову дистрофію Ландузі-Дежеріна.

Anamnesis morbi. Вважає себе хворим з 10-12 років, коли вперше виникла слабкість в дистальних відділах кінцівок, а потім в проксимальних відділах. В 12 років встановили діагноз первинна прогресуюча м'язова дистрофія Ландузі-Дежеріна.

Неврологічний статус: глянцеви лоб, лагофталм, симптом "вій" з обох боків, поперечна посмішка, незначне вип'ячування нижньої губи, не може свистіти та скласти губи в трубочку. Виражена атрофія в проксимальних відділах верхніх кінцівок і м'язах плечового поясу. Килевидні ключиці, крилоподібні лопатки, човникоподібна грудна клітка, осина талія, симптом "вільних плечей". Сухожильні рефлекси на кінцівках не викликаються. Утруднення при підйманні з п'ят. Незначна слабкість розгиначів нижніх кінцівок.

Дані лабораторних досліджень: рівень КФК до 918 ОД (N до 174).

Проведене лікування: АТФ 2,0 внутрішньом'язово №10; Рибоксин 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; Метамакс 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; Прозерин 0,005 % – 1,0 внутрішньом'язово № 10; Аевіт 1 капсула 2 рази на день; Нікотинова кислота – 1% 4,0 внутрішньом'язово №10; Церебролізин 5,0 внутрішньовенно струминно № 10.

Родина К. Діагноз: лопатково-перонеальна м'язова дистрофія Давіденкова.

Мати: 65 років, поступила у відділення зі скаргами на слабкість в плечах і ногах, порушення ходи.

Anamnesis morbi. Хворіє приблизно з 40 років. Першими симптомами була слабкість розгиначів пальців стопи, а потім слабкість м'язів тазового пояса і проксимальних відділів рук, ходить з ципком – "степаж".

Неврологічний статус: поперечна посмішка. Виражена гіпотрофія проксимальних відділів нижніх та верхніх кінцівок, виражена псевдогіпертрофія литок. М'язовий тонус знижений. М'язова сила в нижніх кінцівках – 4 бали. Глибокі рефлекси на верхніх кінцівках відносно жваві, D>S; колінні, ахіллові, підштов'ячі не викликаються. З положення навпочіпки і навіть сидячи без допомоги інших піднятися не може. Помірний поперековий лордоз. Хода – "степаж".

Дані лабораторних досліджень: біохімічний аналіз крові без патологічних змін.

Проведене лікування: Рибоксин 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; АТФ 2,0 внутрішньом'язово №10; Аевіт 1 капсула 2 рази на день; Нервіплекс 2,0 внутрішньом'язово №10; Метамакс 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; Нейромідін - 1,5% 1,0 внутрішньом'язово №10.

Донька: 39 років, поступила у відділення зі скаргами на утруднення при ходьбі, виражену слабкість в м'язах правої руки і ноги, періодичні утруднення при ковтанні, переважно твердої їжі.

Діагностичні критерії первинних міодистрофій Ландузі-Дежеріна та Давіденкова

Вид дистрофії	Вік початку захворювання	Динаміка ураження м'язів	Проведення імпульсу по нерву	Зміни на ЕМГ	Інші симптоми
Міодистрофія Ландузі-Дежеріна	Дитячий та юнацький вік (15–20 років)	Спочатку м'язи обличчя, проксимальна група м'язів верхніх кінцівок і лопаток, потім м'язи нижніх кінцівок	Без порушень	Первинний характер уражень	Спостерігаються помірні гіпертрофії м'язів
Міодистрофія Давіденкова	20–30 років	Спочатку дистальна група м'язів нижніх кінцівок, потім проксимальна група верхніх кінцівок	Без порушень	Первинний характер уражень	Не характерні

Anamnesis vitae. Обтяжена спадковість – в матері міодистрофія Давіденкова.

Anamnesis morbi. Слабкість при ходьбі з 30 років, 7-8 років тому з'явилась слабкість м'язів тазового та плечового пояса, яка повільно прогресує.

В неврологічному статусі: порушення ковтання, переважно твердої їжі. Легка асиметрія правої носо-губної складки. Піднебінний, глотковий рефлекси знижені. М'язовий тонус помірно ослаблений праворуч; м'язова сила помірно знижена з правого боку. Виражені атрофії м'язів проксимальних відділів правих кінцівок. Сухожильні рефлекси – D<S на верхніх і нижніх кінцівках. Симптом “крилоподібних лопаток” і “вільних плечей” справа. При ходьбі “степаж”, більше виражений справа.

Дані лабораторних досліджень: біохімічний аналіз крові без патології.

Проведене лікування: Рибоксин 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; АТФ 2,0 внутрішньом'язово №10; Аевіт 1 капсула 2 рази на день; Нервіплекс 2,0 внутрішньом'язово №10; Метамакс 5,0 з фізіологічним розчином 15,0 внутрішньовенно №5; Нейромідін - 1,5% 1,0 внутрішньом'язово №10.

Результати та обговорення. Як показали наведені матеріали досліджень міодистрофію Ландузі-Дежеріна та Давіденкова іноді дуже важко відрізнити між собою. Саме тому виникає потреба у диференційній діагностиці цих двох захворювань. Проаналізувавши наведені клінічні випадки, а також дані наукової літератури можна встановити основні критерії диференційної діагностики.

Проаналізувавши клінічну симптоматику хворих можна виділити основні критерії діагностики міодистрофії Давіденкова:

- відносно пізній початок захворювання (20-30 років і пізніше);
- спадкове захворювання; тип успадкування – аутосомно-домінантний;
- хвороба частіше починається з ураження гомілок, потім приєднується ураження плечового поясу, проксимальних відділів верхніх кінцівок і рідко обличчя;
- повільне прогресування хвороби;

- основні симптоми: слабкість та атрофія м'язів гомілок, “степаж”, важкість при вставанні зі стільця; атрофія м'язів лопаток, плечей, неможливість звести лопатки, підняти руки вище горизонтального рівня; іноді атрофія та слабкість м'язів обличчя;
- відсутність порушень чутливості;
- рівень КФК в межах норми або підвищений незначно;
- на ЕМГ – первинний характер змін;
- в біопатії м'язів – ознаки дистрофії;
- інші органи і системи без патології.

Висновок. Не зважаючи на те, що міопатія Давіденкова зустрічається рідко, діагностика та диференційна діагностика цього захворювання являє собою досить складний процес, адже клінічна картина міодистрофії Давіденкова є схожою з іншими міодистрофіями. Накопичений клінічний досвід останніх років дає можливість більш точно поставити цей діагноз і відрізнити це захворювання від інших міодистрофій. На жаль сьогодні не існує специфічного лікування, але використання існуючих засобів дає достатній підтримуючий ефект. Дотепер дослідники продовжують вивчати патофізіологічні та біохімічні особливості даного захворювання і результати цих досліджень повинні відкрити в майбутньому нові критерії диференційної діагностики міопатії Давіденкова.

Конфлікт інтересів не заявляється.

ЛІТЕРАТУРА

1. Субботин А.В. Наследственные болезни нервной системы и медико-генетическое консультирование: Учебное пособие для студентов лечебного факультета медицинских вузов / А.В.Субботин, В.А. Семенов, Д.Е. Хроленко, Т.В.Попоникова, И.Ф. Федосеева.– Кемерово; 2007. – 110с.: ил.
2. Neuromuscular Disorders 2002;12:874-877.
3. David R.B., Bodeinsteiner J.B., Mandelbaum D.E. Clinical pediatric neurology. – Demos Medical Publishing, New York, 2009.
4. Pal E, et al. Familial scapuloperoneal myopathy and mitochondrial DNA defect. Eur Neurol. 1999;42:211-16.
5. Milanov I, et al. Differential diagnosis of scapuloperoneal syndrome. Electromyogr Clin Neurophysiol. 1997;37:73-78.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА КРИТЕРИЕВ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНЫХ МИОДИСТРОФИЙ ДАВИДЕНКО И ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА

Кравченко А.В., Турчина Н.С.

Национальный медицинский университет имени А.А.Богомольца, г.Киев, Украина

Резюме. На сегодняшний день скапулоперонеальная миодистрофия Давиденкова представляет собой довольно редкое заболевание, в диагностике которого иногда возникают трудности. Ученые до сих пор продолжают изучать особенности тех изменений, которые происходят в организме человека при этой миодистрофии. Биохимические и патофизиологические процессы в организме больных сегодня изучены мало.

Но главная проблема, которой касается данная статья, заключается в том, что данное заболевание в своем клиническом течении может быть похожим на лице-лопаточно-плечевую миодистрофию Ландузи-Дежерина, которая встречается значительно чаще. Проблема становится более актуальной и потому, что есть споры между учеными о месте миодистрофии Давиденкова среди других миодистрофий. Некоторые ученые и научные источники указывают на то, что миодистрофия Давиденкова является одной из клинических форм миодистрофии Ландузи-Дежерина или очень похожим заболеванием. Но со временем ученые пришли к выводу, что миодистрофия Давиденкова является самостоятельным заболеванием, так как имеет определенные особенности в клиническом течении. Именно поэтому данная статья посвящена определению основных клинических проявлений миодистрофии Давиденкова, а также выявлению основных отличий данного заболевания от лице-лопаточно-плечевой миодистрофии Ландузи-Дежерина.

Объектом исследования стали две семьи, поступивших на стационарное лечение в неврологическое отделение Александровской клинической больницы: мать с сыном, больные лице-лопаточно-плечевой миодистрофией Ландузи-Дежерина и мать с дочкой, больные скапулоперонеальной миодистрофией Давиденкова. В статье приведены результаты объективных и лабораторных исследований этих двух семей, неврологический статус, анамнестические данные, план лечения. Анализ результатов обследования двух семей в очередной раз показал, что обе миодистрофии в своем клиническом течении и развития очень похожи между собой, наследуются от больных родителей, поражают одинаковые группы мышц, кроме того прогрессируют достаточно медленно и поддаются только симптоматическому лечению.

В статье рассмотрены клинические и лабораторные критерии дифференциальной диагностики скапулоперонеальной миодистрофии Давиденкова и лице-лопаточно-плечевой миодистрофии Ландузи-Дежерина. На примере клинических случаев, а также на основе обзора медицинской научной литературы, раскрыты основные различия между этими двумя заболеваниями. Также отдельно приведена информация о миодистрофии Давиденкова, как о редком заболевании, приведены критерии диагностики и особенности клинического течения данного заболевания.

Ключевые слова: скапулоперонеальная миодистрофия Давиденкова, лице-лопаточно-плечевая миодистрофия Ландузи-Дежерина, дифференциальная диагностика.

COMPARATIVE CHARACTERISTIC OF CRITERIA OF DIAGNOSTICS OF PRIMARY MYODYSTROPHY OF DAVIDENKO AND LANDOUZY-DEJERINE

G. Kravchenko, N. Turchina

Bogomolets National Medical University, Kiev, Ukraine

Resume. Scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy represents a fairly rare disease nowadays, which diagnosis is sometimes difficult. Scientists still continue to study the characteristics of the mutations that occur in human's body within this disease. Biochemical and pathophysiological processes in the body of patients today have been studied too little.

The main problem, which concerns this article, is that the disease in its clinical course may look like Landouzy-Dejerine muscular dystrophy, which occurs much more frequently. The problem becomes more acute because there are controversies among scientists about the place of scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy amongst others myodystrophies. Some scientists and scientific sources indicate that scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy is one of the clinical forms of Landouzy-Dejerine muscular dystrophy or a very similar disease. But over the time, the scientists concluded that scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy is an independent disease, as it has certain features in the clinical course. That is why this article is dedicated to the definition of the main clinical manifestations of scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy as well as the identification of the main differences of this disease from Landouzy-Dejerine muscular dystrophy. The objects of the study were two families received in patient treatment in the neurological department of the Alexander Hospital: mother and her son, patients with Landouzy-Dejerine muscular dystrophy disease and mother with her daughter with scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy disease. The results of objective and laboratory researches of these two families, their neurological status, medical history and treatment plan are presented in this article. The Analysis of the survey results of two families has once again shown that both myodystrophies in their clinical flow and development are very similar to each other. Both diseases inherited from the parents of the patients, hit the same muscle groups, are progressing rather slowly, and amenable to symptomatic treatment only. The article describes the clinical and laboratory criteria for differential diagnosis of scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy and Landouzy-Dejerine muscular dystrophy. On example of clinical cases and also based on review of the medical scientific literature, the main differences between these two diseases are opened. Information on Davidenkov's myodystrophy, as about an infrequent disease, is also provided separately. Criteria of diagnostics and feature of a clinical course of this disease are also given.

Key words: scapuloperoneal Davidenkov's myodystrophy, Landouzy-Dejerine dystrophy, differential diagnosis.