

требуются дифференциация миастенического и холинергического типов дефицита нервно-мышечной передачи и оказание неотложной помощи.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гагжиев С.А., Догель А.В., Ваневский В.Л. Диагностика и хирургическое лечение миастении.—Л., 1971.
2. Гехт Б.М., Ильина И.А. Нервно-мышечные болезни.—М., 1982.

3. Лобзин В.С., Сайкова Л.А., Полякова Л.А., Васильев В.Н. //Журн. невропатол. и психиатр.—1985.—№ 11.—С.1625—1632.

4. Лобзин В.С., Оболенский С.В., Ромле М.Н., Жулев Н.М., Смирнов А.Н. //Журн. невропатол. и психиатр.—1986.—№ 8.— С.1153—1155.

5. Кузин М.И., Гехт Б.М. Миастения.—М., 1996.

Поступила 25.01.97.

УДК 616.74—009.5

М.П.Тульская, Г.К.Юдина

СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА С ХРОМОСОМНЫМ МОЗАИЦИЗМОМ 45,X/46,XX

Саратовский государственный медицинский университет

Р е ф е р а т. Приводится собственное наблюдение девочки с комбинацией двух аномалий — моносомии 45,X и миодистрофии Дюшенна (МДД). Мозаицизм 45,X/46,XX у девочки с мягким течением МДД подтвержден исследованием кариотипа лимфоцитов периферической крови.

М.И.Тульская, Г.К.Юдина

ДЮШЕН МИОДИСТРОФИЯ СЕНЕЦ 45,X/46,XX
ХРОМОСОМЛЫ МОЗАЦИЗМ
БЕЛЭН ТУРЫ КИЛУ ОЧРАГЫ

Моносомия 45,X һәм Дюшен миодистрофиясе (МДД) тайпалышлары кушылу очрагы кызның уз күзәтүләре китерелә. Жңнел узучы МДДлы кыз балада 45,X/46,XX мозаицизм периферик кандагы лимфоцит кариотипларын тикшерү белән раслана.

M.I.Tul'skaya, G.K.Yudina

A CASE OF COMBINATION OF DUCHENNE'S
MYODYSTROPHY WITH CHROMOSOME MOSAICISM

The paper is concerned with a case history of a girl with a rare combination of 2 rare anomalies — monosomy 45,X chromosome and Duchenne's muscular dystrophy. Mosaicism 45,X/46,XX in a girl with a mild picture of Duchenne's muscular dystrophy was confirmed by a study of the karyotype in lymphocytes of the peripheral blood.

Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) является прогрессирующим мышечным заболеванием с рецессивным X-сцепленным типом наследования. В связи с этим МДД болеют почти исключительно мальчики. У девочек МДД чрезвычайно редка и возможна, если они страдают моносомией 45,X или мозаичными вариантами синдрома Шерешевского—Тернера. Вероятность наличия у одной больной двух аномалий — моносомии 45,X и мышечной дистрофии Дюшенна — очень мала и составляет 1 на 10 млн. [6]. В литературе

описано несколько случаев развития МДД у девочек с моносомией 45,X [1, 2, 6, 8] а также с X-аутосомными транслокациями [3, 4, 5, 7].

Приводим собственное наблюдение за девочкой, клинические данные которой и результаты дополнительных исследований позволили диагностировать у нее X-сцепленную мышечную дистрофию Дюшенна.

Больная Б., 10 лет, русская, родилась у 19-летней матери от первой беременности, протекавшей благополучно. Шевеление плода, по словам матери, было активным. Роды произошли срочные, масса тела ребенка — 3100 г, длина — 49 см, закричала сразу, но слабо. Голову стала держать с 3 месяцев, сидеть с 7 месяцев, ходить с одного года 2 месяцев. С самого начала при ходьбе вставала на носочки. Всегда отставала от сверстников в беге, при вставании с пола прибегала к вспомогательным приемам — опиралась руками о колени. За 4 года наблюдения отмечалось умеренное прогрессирование миопатического синдрома.

Матери девочки — 28 лет, соматически здорова; при осмотре у нее были обнаружены гипертрофия икроножных мышц и снижение коленных рефлексов, в остальном — без особенностей. Отцу 30 лет (с семьей не живет), здоров, при осмотре в неврологическом и соматическом статусе патологии не выявлено. Два сибса пробанда от второго брака матери (сестры 6 и 3 лет) здоровы.

В семье случаев мышечных заболеваний не было. Обращает на себя внимание (рис. 1), что у матери пробанда, как и у других женщин по материнской линии, не было ни сибсов, ни детей мужского пола. Бабка (II,2) и тетка (III,1) пробанда по материнской линии страдали психическими заболеваниями.

Данные осмотра (рис. 2): рост — 120 см (соответствует росту 7-летнего ребенка), масса тела —

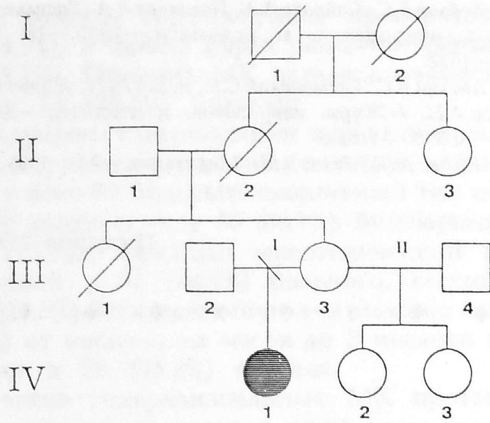


Рис. 1. Родословная семьи Б.

21 кг, короткая шея, низкая граница роста волос, гипертелоризм, усилен поясничный лордоз, талия отсутствует. Внутренние органы без патологии.

Заключение гинеколога: наружные половые органы сформированы по женскому типу, отмечается гипоплазия гениталий; высоко в малом тазу определяется матка размером 0,3×0,6 см, придатки не пальпируются.

Интеллект соответствует возрасту.

Острота зрения обоих глаз — 1,0, глазное дно в норме. Черепно-мозговая иннервация без патологии.

Сухожильные рефлексы сниженные, симметричные. Умеренно выражена гипотрофия мышц тазового и плечевого поясов, проксимальных от-

делов конечностей, Икроножные мышцы гипертрофированы, плотны на ощупь. Умеренное снижение силы в мышцах туловища, тазового и плечевого поясов и проксимальных отделов конечностей. При ходьбе и беге ступает на носочки. С пола встает с минимальным использованием миопатических приемов за 2—3 секунды. Нерезко выражена диффузная мышечная гипотония. Фасцикуляций не выявлено. Мозжечковых и чувствительных расстройств нет.

Общие анализы крови и мочи патологии не выявили. Активность креатинфосфокиназы — 1200 ед./л (норма — до 178 ед./л), лактатдегидрогеназы — 269 ед./л (норма — до 187 ед./л). Биохимическое исследование сыворотки крови (определение общего содержания белка, кальция, калия, натрия, глюкозы, билирубина, мочевины) отклонений от нормы не показало.

ЭКГ мышц рук и ног типичны для мышечного уровня поражения.

ЭКГ — ритм синусовый, 85 в 1 мин, электрическая ось сердца расположена обычно. Проводимость и обменные процессы не изменены. Ударный объем крови — 33/35, ми-нутный объем — 3,6/3,9. Частота пульса — 100/108 уд./мин, артериальное давление — 90/55, 110/60 мм рт. ст.

Рентгенограммы кистей: у костей запястья отсутствует гороховидная кость. Имеется дистальный эпифиз локтевой кости, шиловидный отросток отсутствует.

Заключение: костный возраст соответствует 8 годам. При исследовании эпителия слизистой оболочки

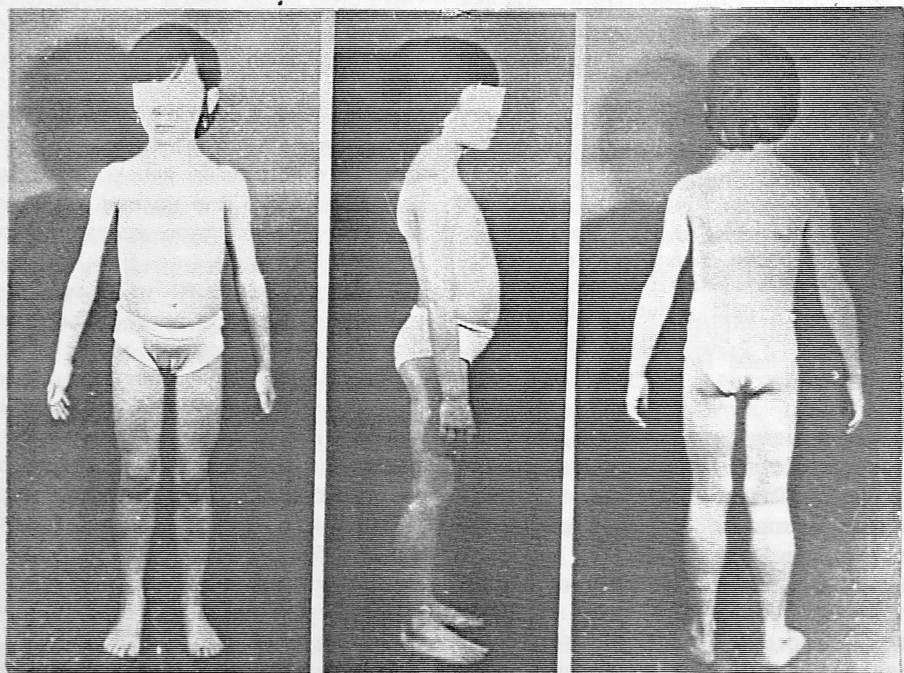


Рис. 2. Б., больная МДД

щетки обнаружено 14% хроматин-положительных клеток. При изучении кариотипа лимфоцитов периферической крови найдено 7% клеток с хромосомным набором 45,X, остальные 93% имели нормальный для женщин кариотип 46,XX.

Миопатический синдром с преобладанием слабости в мышцах тазового пояса, повышенной плотностью икроножных мышц, наряду с данными ЭМГ, высокая активность сывороточных ферментов, раннее начало заболевания, хромосомный мозаицизм 45,X/46,XX являются достаточным основанием для диагностики у девочки X-сцепленной МДД. Мягкость течения заболевания объясняется тем, что количество кариотипически нормальных клеток в организме у девочки превышает количество аномальных клеток с кариотипом 45,X. По-видимому, утрата X-хромосомы произошла на самых ранних этапах деления зиготы, что привело к превращению девочки из носителя гена МДД в больную МДД.

Приведенная история болезни представляет интерес в связи с редкостью сочетания у одной больной двух аномалий. Данное наблюдение демонстрирует необходимость проведе-

ния цитогенетического исследования у девочек с заболеваниями, клинически сходными с МДД.

ЛИТЕРАТУРА

1. Аверьянов Ю.Н., Богомазов Е.А., Логунова Л.В. //Журн. невропатол. и психиатр.—1977.—№ 10.—С.49—52.
2. Гехт Б.М., Ильина Н.А. Нервно-мышечные болезни.—М., 1982.
3. Заваденко Н.Н., Темин П.А., Мальгина Н.А. //Журн. невропатол. и психиатр.—1988.—№ 11.—С.123—126.
4. Boyd Y., Buckle V.J. //Clin. Genet.—1986.—Vol.29.—P.108—115.
5. Boyd Y., Buckle V.J., Holt S. et al. //Clin. Genet.—1986.—Vol.23.—P.484—490.
6. Ferrier P., Bamatter F., Klein D. //Amer. J. Med. Genet.—1965.—Vol.2.—P.38—46.
7. Holden I.J.A., Smith A., McLeod P. et al. //Clin. Genet.—1986.—Vol.29.—P.516—522.
8. Rabbi-Bortolini E., Martins da Silva Santos Cheguer R. et al. //Amer. J. Med. Genet.—1986.—Vol.25.—P.239—243.

Поступила 17.01.97.



УДК 616.74—009—056.7 + 577.15

Г.К.Юдина, О.В.Колоколов

ПРЕСИМПТОМАТИЧЕСКАЯ ДНК-ДИАГНОСТИКА ПРОКСИМАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ

Саратовский государственный медицинский университет

Р е ф е р а т. Приведен случай преclinical ДНК-диагностики в семье со спинальной мышечной атрофией (СМА) типа III с использованием полиморфных маркеров в регионе 5q11.2—q13.3 и поиском делеции гена SMN. Предложено ДНК-исследование проводить у всех членов семей, в которых выявлен больной СМА.

Г.К.Юдина, О.В.Колоколов

ПРЕСИМПТОМАТИК ДНК-ПРОКСИМАЛЬ АРКА МУСКУЛЫ АТРОФИЯСЕ ДИАГНОСТИКАСЫ

III тип арка мие атрофиясе (СМА) белэн чирлэуче гаиләдә 5q11.2—q13.3 регионьнда полиморфлы маркерлар куланыш һәм SMN ген делециясен эзләүгә таяныш ясаган преclinical ДНК диагностика очрагы бирелә. СМА авырулы кеше булган гаилә эгзальарьның һәмәсенә ДНК тикшерүләр узарга тәкъдим ителә.

Г.К.Юдина, О.В.Колоколов

PRESYMPTOMATIC DNA-DIAGNOSIS OF PROXIMAL SPINAL MUSCLE ATROPHY

Case of preclinical DNA-diagnosis in a family with the use of polymorphous markers in the region 5q11.2-g13.3 and search of the SMN gene deletion is presented. It has been suggested to perform DNA-study in all the members of families in which patients with spinal muscle atrophy were revealed.

Спинальные мышечные атрофии (СМА) представляют собой группу клинически полиморфных наследственных болезней периферического моторного нейрона. В основе СМА лежит дегенерация клеток передних рогов спинного мозга. Основными симптомами заболевания являются прогрессирующая симметричная мышечная слабость и атрофия мышц, более выраженная в проксимальных отделах конечностей. По мере прогрессирования СМА в патологический процесс вовлекается мускулатура туловища, шеи, дистальных отделов конечностей. Значительна мышечная гипотония. Глубокие рефлексы угасают. Выявляются фасцикуляции или фасцикуляционный тремор рук. Возникают деформации позвоночника, грудной клетки, суставов. Прогноз заболевания в большинстве случаев фатальный, однако описаны формы СМА с благоприятным течением [2, 3].

Впервые СМА была охарактеризована Werdnig (1891). В дальнейшем Hoffmann (1893) дал классификацию наследственных спинальных амиотрофий. Kugelberg и Welander (1956) описали СМА с медленным нарастанием симптомов в течение нескольких десятилетий.