время является основной причиной смерти при остром инфаркте миокарда. Размер некротизированного вследствие ишемии участка коррелирует со степенью сердечной недостаточности и уровнем смертности, как в первые 10 дней, так и в более поздние сроки.

Литература

1. Болдуева С.А., Быкова Е.Г., Леонова И.А. и др. Прогностическое значение диастолической дисфункции при внезапной сердечной смерти у больных, перенесших инфаркт миокарда. Кардиология 2011;8:22-27

2. Болдуева С.А., Леонова И.А., Бурак Т.Я. и др. Фракция выброса и другие предикторы внезапной кардиальной смерти у больных, перенесших инфаркт миокарда. Сердечная недостаточность. 2008;9:111-117.

3. Болдуева С.А., Шабров А.В., Бурак Т.Я. и др. Основные факторы, прогнозирующие риск внезапной смерти у больных, перенесших инфаркт миокарда. Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2007;8:39-45

4. Bucellati E., Gilardi E., Scaini E. Et al. Heart rate variability and myocardial infarction: systematic literature review and metanalysis. Eur Rev Med Pharmacol Sci 2009;13:299-307.

5. Karp E., SHiyovich A., Zahger D. Et al. Ultra-short-term heart rate variability for early risk stratification following acute ST-elevation myocardial infarction. Cardiology 2009;114:275-283.

УДК 616.12-008.1; 616.24-008.4; 616.8-056.76

Е.И. Тумакова, Ж.В. Максимова

КОНЕЧНОСТНО-ПОЯСНАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ С ЛЕГОЧНО-СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Кафедра терапии ФПК и ПП
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, РоссийскаяФедераци

E.I. Tumakova, Zh.V. Maximova

LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY WITH CARDIOPULMONARY FAILURE: CASE REPORT

Department of Therapy
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

Контактный e-mail: tumakva-lena@yandex.ru

Аннотация. В статье представлен клинический случай пациента с конечностно-поясной мышечной дистрофией с аутосомно-доминантным типом наследования, осложнённой лёгочно-сердечной недостаточностью.

Annotation. The article presents a case report of a patient with limb-girdle muscular dystrophy with autosomal dominant inheritance, complicated by cardiopulmonary failure.

Ключевые слова: конечностно-поясная мышечная дистрофия, кардиомиопатия, дыхательная недостаточность.

Keywords: limb-girdle muscular dystrophy, cardiomyopathy, respiratory failure.

Конечностно-поясная мышечная дистрофия (КПМД) (также известна как мышечная дистрофия Эрба) относится к прогрессирующим аутосомным мышечным дистрофиям [1, 10] и представляет собой группу клинически полиморфных и генетически гетерогенных заболеваний, характеризующихся преимущественным поражением мышц тазового и плечевого поясов [7]. Распространённость всех вариантов КПМД колеблется в различных популяциях от 5 до 70 больных на 1 млн. населения [8]. К настоящему времени описано 20 генетических вариантов КПМД, которые подразделяются в зависимости от типа на две подгруппы: КПМД 1-го типа с аутосомно-доминантным (АД) и КПМД 2-го типа с аутосомно-рецессивным (АР) типом наследования [7]. В целом АД-формы КПМД встречаются намного реже, чем АР-формы, и составляют не более 10 % всех случаев [6, 8]. По клиническим признакам различные типы КПМД крайне трудно дифференцировать между собой [5]. Заболевание может протекать бессимптомно (неполная пенетрантность). Первые клинические симптомы КПМД появляются в возрасте от 1 до 50 лет. Наиболее часто КПМД дебютирует в конце 1-го или 2-го десятилетия жизни (реже в среднем возрасте). Характерно вовлечение в патологический процесс мышц плечевого и тазового поясов. Типичным является восходящий характер поражения мышц. Выраженность проявлений миопатического синдрома варьирует от лёгкой до тяжёлой степени [2]. Тяжёлая инвалидизация пациентов обычно развивается в течение 20–30 лет от дебюта заболевания. Псевдогипертрофии мышц и/или контрактуры наблюдаются редко. У пациентов с АД-типом наследования КПМД заболевание имеет более позднее начало и медленный темп прогрессирования, повышение уровня креатинфосфокиназы (КФК) в сыворотке крови не столь велико по сравнению с больными с АР-формами КПМД [8]. Вовлечение в патологический процесс миокарда отмечено в 50–65 % случаев. Кардиомиопатии и сердечные аритмии могут привести к клинически значимым и жизнеугрожающим осложнениям, включая синдром внезапной смерти [8]. Особенностью больных мышечной дистрофией с сопутствующей кардиомиопатией является системность поражения мышечной ткани, при которой страдают не только скелетные мышцы и мышца сердца, но нередко и гладкие мышцы организма [3].

Склонность к развитию кардиомиопатии или поражению дыхательных мышц значительно различается при разных формах [4]. Сходство клинических проявлений различных генетических вариантов КПМД затрудняет проведение их дифференциальной диагностики на клиническом этапе обследования и делает невозможной профилактику возникновения повторных случаев заболевания в отягощённых семьях [12].

Диагностически значимыми являются следующие методы: биохимический анализ крови, электронейромиография, ультразвуковое исследование мышц, магнитная резонансная томография (МРТ) мышц, морфологическое исследование биоптата мышечной ткани, молекулярно-генетические исследования [1, 13]. МРТ всего тела позволяет оценить распространённость, симметричность и выраженность мышечной патологии (в частности, степень замещения мышц жировой тканью), а также определить избирательное вовлечение тех или иных групп мышц туловища и конечностей, что в конечном итоге облегчает поиск мутантного гена в ходе дальнейшего генетического обследования [9, 14]. Биопсия пораженных мышц является наиболее важным методом диагностики КПМД. В большинстве случаев КПМД при проведении рутинного гистохимического исследования выявляются характерные черты дистрофического поражения мышц, в том числе признаки дегенерации и регенерации мышечных волокон различной степени тяжести, изменение размера волокон с маленькими круглыми волокнами, фиброз эндомизия. Как перспективный метод определения характера поражения мышц рассматривается иммуногистохимическое исследование с применением специфических антител (например, антител к саркогликану, дисферлину, калпаину-3 и др.) [8].

Специфического (патогенетического) лечения, доступного и эффективного для любой из клинических форм КПМД, в настоящее время нет, однако интенсивная симптоматическая терапия необходима для сохранения функций поражённых мышц, снижения темпов прогрессирования заболевания и увеличения продолжительность жизни пациента [3, 8]. Важным моментом является контроль веса. Профилактика и коррекция сердечных осложнений – другая составляющая ведения пациентов с КПМД. В случае присоединения дыхательной недостаточности, включая синдром апноэ сна, рекомендуется использование дыхательного оборудования (BiPAP-терапия и/или CPAP-терапия), это может помочь улучшить функцию дыхательных мышц и увеличивает продолжительность жизни пациентов. Хирургическое вмешательство может потребоваться для профилактики и лечения прогрессирующего сколиоза позвоночника или выраженных контрактур суставов конечностей [8]. Наряду с неврологическим дефицитом и степенью инвалидизации больных с КПМД немаловажное значение имеет их эмоциональное состояние и наличие депрессивного расстройства, которое может оказать отрицательное воздействие на общее состояние больных и помешать проведению реабилитационных мероприятий [11]. При составлении

плана диспансерного наблюдения пациента с КПМД важен междисциплинарный (командный) подход с объединением усилий невролога (нейрогенетика), кардиолога, пульмонолога, ортопеда, физиотерапевта, реабилитолога, социального работника, психолога (по показаниям – психотерапевта), медицинского генетика [8].

Описание клинического случая

Пациент Ш., мужчина 40 лет, поступил в отделение аллергологии и иммунологии Свердловской областной клинической больницы №1 (СОКБ №1) 26.10.2015 г. с жалобами на одышку при минимальной физической нагрузке, слабость, сонливость, отёки на нижних конечностях до середины голеней.

Анамнез заболевания. С 2002 года, со слов жены, начались изменения походки по типу «утиной» (сам пациент по началу этого не замечал), усиливающиеся с годами. На фоне медленно прогрессирующей слабости мышц верхних и нижних конечностей к 2014 году сформировалась клиническая картина вялого тетрапареза, на основании чего был установлен диагноз «мышечная дистрофия Эрба». В этом же году пациент впервые отмечает появление нехватки воздуха в ночные часы и дневной сонливости, в дальнейшем появляются отёки нижних конечностей. При эхокардиографии (ЭхоКГ) выявлены признаки лёгочной гипертензии (ЛГ) и перегрузки правых отделов сердца (давление в лёгочной артерии 36 мм рт. ст., увеличение правых камер сердца, трикуспидальная регургитация I ст., фракция выброса 75%). При компьютерной томографии (КТ) с внутривенным контрастированием данных за тромбоэмболию лёгочной артерии получено не было. Учитывая стаж курения и эпизоды длительного сухого кашля после него, был установлен диагноз: «Хроническая обструктивная болезнь лёгких (ХОБЛ), тяжёлое течение. Кардиомиопатия», назначена ингаляционная терапия формотеролом 9 мкг 2 раза/сутки, кислородотерапия, с кратковременным эффектом.

С января 2015 года отмечал ухудшение самочувствия, усиление одышки, нарастание отёков на нижних конечностях. За 9 месяцев трижды был госпитализирован в терапевтическое отделение по месту жительства с отёчным синдромом. Диагноз формулировался как «Хроническое лёгочное сердце, стадия декомпенсации. Лёгочная гипертензия. ХОБЛ, тяжелое течение». Лечение включало: верошпирон, торасемид, дилтиазем, ингаляционную терапию (будесонид/формотерол 320/9 мкг 1 доза 2 раза в сутки). В связи со снижением сатурации кислорода крови (в ночное время до 50-70%, в дневное время до 70-82%) назначена кислородотерапия посредством кислородного концентратора.

В мае 2015 года пациент перенёс внебольничную полисегментарную пневмонию справа с эпизодом кровохаркания в течение 5 дней. При рентгенологической диагностике пневмонии выявлены ателектазы в базальных отделах лёгких и высокое стояние диафрагмы. Для уточнения диагноза направлен в СОКБ №1.

Из дополнительного расспроса: самочувствие плохое, сон беспокойный, периодические боли в межфаланговых суставах обеих кистей, периодическое повышение АД до 180/110 мм рт. ст, гипотензивные препараты не принимал.

Из анамнеза жизни: отягощённая наследственность по гипертонической болезни, псориазу (по материнской линии), изменение походки по типу «утиной» у отца и деда. С 1994 г. – экзема обеих кистей. Страдает псориазом с 2009 г., в связи с псориатической артропатией проводилось лечение метотрексатом с 2011 по 2014 гг. по схеме, терапия была отменена ревматологом по достижению терапевтического эффекта. Установлен диагноз артериальной гипертонии 3 степени. Курит в течение 10 лет по 20 сигарет в день, индекс курения - 10 пачка/лет. Инвалид III гр. с 10.09.2015 г.

Объективный статус: состояние средней степени тяжести. Индекс массы тела – 30,1 кг/м^2. Псориатические высыпания в области обеих кистей, коленных и локтевых суставов. Отеки до средней трети голеней. Ограничения подвижности в плечевых суставах до горизонтального уровня, слабость мышц верхних конечностей и плечевого пояса, поясничный гиперлордоз, «утиная» походка и слабость проксимальных групп мышц нижних конечностей. Органы дыхания: грудная клетка правильной формы, дыхание средней глубины, частота дыхания 22 в минуту, при пальпации грудная клетка эластична, безболезненна. Перкуторный звук легочный. Дыхание везикулярное, диффузно ослаблено. Хрипов нет. Экскурсия грудной клетки 3,5 см. Парадоксальное дыхание (на вдохе втяжение эпигастральной области, а на выдохе – выпячивание). Органы кровообращения: область сердца не изменена, границы сердца: ширина сосудистого пучка 6 см, поперечник сердца 14 см, тоны сердца приглушены. Шумов нет, ритм правильный. Частота сердечных сокращений 101 в минуту. АД 160/100 мм.рт.ст. Пульсация на периферических сосудах не изменена. Органы пищеварения: язык влажный, с налётом. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не увеличена (размеры по Курлову 10-9-8 см). Органы мочевыделения не изменены.

Данные лабораторных и инструментальных исследований.

Общий анализ крови: эритроциты $6{,}26\times10^{12}$/л, гемоглобин 184 г/л, гематокрит 0,59. Сатурация кислорода 70%, pCO_2 82 мм рт. ст., pO_2 41 мм рт. ст. Биохимический анализ крови: АСТ 101 Е/л, АЛТ 81 Е/л, КФК 672 МЕ.

ЭКГ: синусовый ритм 100 уд. в мин.; признаки гипертрофии правого предсердия и правого желудочка. Спирография: ЖЕЛ 34%, ФЖЕЛ 33%, $ОФВ_1$ 36%, $ОФВ_1$/ФЖЕЛ 85%. Проба с бронхолитиком отрицательная (прирост 3%). Рентгенограмма ОГК: признаки лёгочной гипертензии; небольшой гидроторакс слева; снижение подвижности купола диафрагмы справа и слева. КТ ОГК: фиброзные очаги в средней доле правого лёгкого; компрессионные ателектазы субплевральных отделов базальных сегментов лёгких на фоне высокого стояния диафрагмы; кардиомегалия; лёгочная гипертензия. УЗИ сердца: ФВ 68%, давление в ЛА 35 мм рт. ст., снижена реакция нижней полой вены на дыхание; увеличение и гипертрофия правого желудочка, увеличение обоих

предсердий, трикуспидальная Re I ст. УЗДГ вен нижних конечностей: нарушения проходимости и клапанной недостаточности вен не выявлено. Электромиография диафрагмального нерва: признаки умеренной аксональной моторной нейропатии диафрагмального нерва. Бодиплетизмография: ОЕЛ значительно снижена (48,6%), резкое снижение ЖЕЛ. ООЛ умеренно снижен (70,68%). Воздухонаполняемость лёгких на уровне спокойного выдоха значительно снижена (64,99%). Бронхиальное сопротивление вдоха в пределах нормы (0,06 кПа), выдоха в пределах нормы (0,04 кПа). По результатам спирометрии убедительных данных за нарушение проходимости дыхательных путей не получено. Диффузионная способность лёгких значительно снижена (55,82%). Объем альвеолярной вентиляции значительно снижен (56,71%). Сатурация крови 92-82%. Заключение: рестриктивный механизм изменений механики дыхания, сочетающийся со значительным ухудшением газообмена в покое (возможно, у пациента имеются обструктивные изменения, которые носят вторичный характер и не играют решающей роли).

Клинический диагноз: Первичная конечностно-поясная мышечная дистрофия с периферическим характером дыхательных нарушений (альвеолярная гиповентиляция), поздний дебют, аутосомно-доминантный вариант. Высокое стояние диафрагмы. Ателектазы базальных отделов лёгких. Очаговый пневмофиброз в средней доле правого лёгкого. Гиперкапния. Респираторный ацидоз. Симптоматический эритроцитоз. Лёгочная гипертензия. ДН III ст. Хроническое лёгочное сердце. Гипертоническая болезнь II стадии, артериальная гипертония 2 степени, риск 3. ХСН II Б стадии, III ф.к. Псориаз. Псориатическая артропатия, медленно-прогрессирующее течение. Ожирение I ст.

Обсуждение

Таким образом, у пациента наблюдалось 2 патологических процесса – нарастающая на протяжении 13-ти лет слабость в мышцах конечностей с формированием вялого тетрапареза и прогрессирующая в течение двух лет лёгочно-сердечная недостаточность. Взаимосвязь между этими состояниями была выявлена не сразу. Выявление лёгочной гипертензии, увеличения правых отделов сердца на фоне 10-летнего стажа курения и хронического кашля явились основанием для постановки диагноза ХОБЛ и лёгочного сердца. Однако достаточно молодой возраст (40 лет), небольшой стаж курения, быстрое прогрессирование лёгочно-сердечной недостаточности с низкой сатурацией кислорода и потребностью в постоянной кислородотерапии, отсутствие значимой бронхообструкции и эффекта от лечения бронхолитиками позволили усомниться в диагнозе ХОБЛ. А выявление ателектазов в базальных отделах лёгких и нетипичное высокое стояние диафрагмы навели на мысль о другом характере патологии. Дополнительное целенаправленное обследование позволило обнаружить моторную нейропатию диафрагмального нерва, рестриктивный характер нарушения дыхания, значительное ухудшение лёгочного газообмена и снижение диффузионной способности лёгких, что

привело к пониманию клинической картины, характерной для конечностно-поясной мышечной дистрофии с поражением дыхательных мышц.

Особенностью данного клинического случая явился поздний дебют, достаточно медленное прогрессирование заболевания и относительно доброкачественное поражение мышц конечностей. Несмотря на изменение походки, пациент уверенно мог ходить без ощущения усталости в мышцах, без помощи рук вставать с кровати, что говорит об умеренном поражении мышц нижних конечностей. Верхние конечности также сохраняли свою достаточную функциональность, не считая умеренной слабости мышц, которая почти не влияла на качество жизни пациента. При этом имелось отчётливое преобладание поражения дыхательной мускулатуры с быстрым развитием тяжёлой лёгочно-сердечной недостаточности. Вовлечение в патологический процесс нейромышечного аппарата органов дыхания, в том числе диафрагмы, привело к снижению диффузионной способности лёгких, гипоксемии, гипертензии в малом круге кровообращения и дилатации правых камер сердца с клиническими проявлениями правожелудочковой недостаточности.

Литература:

1. Влодавец Д. В., Казаков Д. О. Диагностические возможности МРТ мышц при нервно – мышечных заболеваниях // Неврологический журнал. – 2014. – Т. 19, №3. – С. 4-12.

2. Грознова О. С., Руденская Г. Е., Рыжкова О. П. Поражение сердечно-сосудистой системы при конечностно-поясной мышечной дистрофии типа 2А (кальпаинопатия) // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2012. – Т.57, № 6. – С. 22-24.

3. Грознова О. С., Чечуро В. В. Лечение кардиомиопатий у больных прогрессирующими мышечными дистрофиями // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2011. – Т. 56, № 2. – С. 58-62.

4. Доронин В. Б., Доронина О. Б. Наследственные мышечные дистрофии // Бюллетень сибирской медицины. – 2009. – Т.3, № 2. – С. 72-78.

5. Казаков В. М., Руденко Д. И., Колынин В. О. Конечностно-поясная мышечная дистрофия типа 2А (КПМД2А) – кальпаинопатия. Описание случая // Неврологический журнал. – 2012. – Т. 17, № 2. – С. 27-32.

6. Клинико-генетические характеристики поясно-конечностной мышечной дистрофии 2А типа / Е. Л. Дадали [и др.] //Журнал неврологии и психиатрии. – 2010. – №4. – С. 79-83.

7. Клинико-генетические характеристики поясно-конечностной прогрессирующей мышечной дистрофии типа 2А / О. П. Рыжкова [и др.] // Медицинская генетика. – 2010. – Т. 9, №11. – С. 3-10.

8. Конечностно-поясная мышечная дистрофия с аутосомно-доминантным типом наследования: пельвиофеморальная форма Лейдена–Мебиуса / Н. А. Шнайдер [и др.] // Нервно-мышечные болезни. – 2013. – №1. – С. 46-62.

9. Наследственная прогрессирующая конечностно-поясная мышечная дистрофия 2А типа (кальпаинопатия): обзор литературы / Д. А. Гришина [и др.] // Нервно-мышечные болезни. – 2015. – №1. – С. 25-36.

10. Ранняя клинико-инструментальная диагностика и терапия быстро и медленно прогрессирующих мышечных дистрофий и амиотрофий / С. К. Евтушенко [и др.] // Международный неврологический журнал. – 2007. – №. 4. – С. 14.

11. Рахманов Р. А., Мадаминова Т. В. Депрессивные расстройства у больных с прогрессирующими мышечными дистрофиями // Известия академии наук республики Таджикистан. Отделение биологических и медицинских наук. – 2013. – № 3-4 (184). – С. 62-66.

12. Сравнительный анализ особенностей фенотипов двух распространенных генетических вариантов поясно-конечностной мышечной дистрофии / И. В. Шаркова [и др.] // Нервно-мышечные болезни. – 2015. – Т. 5, №3 . – С. 42-49.

13. Сухоруков В. С., Харламов Д. А. Дифференциальная диагностика врожденных миопатий // Нервно-мышечные болезни. – 2011. – №1. – С. 13-22.

14. Carlier R. МРТ мышц / МРТ всего тела в диагностике и динамическом наблюдении пациентов с нервно-мышечными заболеваниями // Нервно-мышечные болезни. – 2014. – №2 . – С. 16-26.

УДК 61:616.61

С.Е. Уразлина, Т.В. Жданова

ПОКАЗАТЕЛИ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ У ПАЦИЕНТОВ С ТЕРМИНАЛЬНОЙ СТАДИЕЙ ХРОНИЧЕСКОЙ ПОЧЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Кафедра пропедевтики внутренних болезней
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

S.E. Urazlina, T.V. Zhdanova

QUALITY OF LIFE RESEARCH IN PATIENTS WITH TERMINAL RENAL FAILURE

Department of internal diseases' propaedeutics
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

Контактный e-mail: urazlina70@mail.ru

Аннотация. В статье представлены результаты исследования показателей качества жизни у пациентов, получающих заместительную почечную терапию