

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ

Рушкевич Ю.Н., Мальгина Е.В., Лихачев С.А.

ГУ «Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии

Минск, Беларусь

Malgina1908@gmail.com

Медико-социальная значимость наследственных нервно-мышечных заболеваний (ННМЗ) высока и обусловлена тяжестью заболевания и высоким уровнем инвалидизации, а также существенным ухудшением качества жизни пациентов. К настоящему времени в Республике Беларусь нет актуальных эпидемиологических данных по количеству пациентов и структуре ННМЗ, которые позволят повысить эффективность диагностики, в том числе и пренатальной для данной патологии, улучшить лечение и качество жизни пациентов. Создание регистра нервно-мышечных заболеваний необходимо для объективизации эпидемиологической картины, повышения уровня медико-генетической диагностики и обеспечения адекватной медицинской помощи пациентам с ННМЗ.

Ключевые слова: наследственные нервно-мышечные заболевания; регистр.

PREVALENCE OF HEREDITARY NEUROMUSCULAR DISEASES IN THE REPUBLIC OF BELARUS

Rushkevich Y., Malgina E., Likhachev S.

Republican Research and Clinical Center of Neurology and Neurosurgery

Minsk, Belarus

The medical and social significance of hereditary neuromuscular diseases (HNMD) is high and is due to the severity of the disease and the high level of disability, as well as a significant deterioration in the quality of life of patients. To date, the Republic of Belarus does not have up-to-date epidemiological data on the number of patients and the structure of HNMD, which will improve the effectiveness of diagnosis, including prenatal diagnosis for this pathology, improve treatment and the quality of life of patients. The creation of a register of neuromuscular diseases is necessary to objectify the epidemiological picture, increase the level of medical and genetic diagnostics and provide adequate medical care to patients with HNMD.

Key words: investigative neuromuscular diseases; register.

ННМЗ — группа гетерогенных болезней с различными клиническими проявлениями, главными из которых являются прогрессирующая мышечная слабость и утомляемость, различный возраст дебюта, повышенный уровень КФК и дистрофические изменения с некрозами и регенерацией мышечных волокон. ННМЗ являются одними из самых распространенных среди наследственных болезней человека [1]. Частота НМЗ составляет 1,3-12,9 на 100000 населения [2]. Актуальность проблемы НМЗ определяется ее широкой распространенностью, тенденцией к накоплению генетических мутаций в каждом последующем поколении, снижением качества жизни, развитием ранней и тяжелой инвалидизации. В связи с низкой частотой встречаемости,

недостаточной осведомленностью врачей о симптомах, диагностике и естественном течении своевременное установление диагноза затруднено.

В Республике Беларусь ранее не проводились эпидемиологические исследования, посвященные распространенности и клиническим характеристикам отдельных форм ННМЗ. Развитие современных методов генетического обследования позволяет у большинства пациентов с прогрессирующей мышечной слабостью верифицировать диагноз, выявлять новые клинико-генетические характеристики. Точная диагностика позволяет прогнозировать течение болезни, выбирать тактику лечения и реабилитации, проводить планирование семьи.

Создание регистров во всем мире позволяет получить достоверную информацию о клинических особенностях течения заболевания, особенностях динамического наблюдения, ухода, лечения, позволяет найти пациентов для клинических испытаний.

Согласно республиканским эпидемиологическим данным, собранным по обращаемости пациентов старше 18 лет (взрослое население) с НМЗ за медицинской помощью по месту жительства с 2015 до 2020 год выявлено 612 человек. Среди пациентов мужчины составляют 330 (53,9%) человек, женщины - 282 (46,1%) человека. Самой частой нозологической формой НМЗ являлась сборная группа первичных миопатий (320 чел.), куда включены пациенты с конечностно-поясными формами миодистрофий, дистрофинопатиями, миотоническими дистрофиями. Второе место по частоте встречаемости было у пациентов с наследственными нейропатиями – 169 человек и на третьем месте группа пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) – 123 человека. Среди населения Республики Беларусь, диагноз ННМЗ чаще выставляется на основании клинической картины, так как существуют трудности с доступностью генетического обследования пациентов. Только у 48 пациентов (7,8%) заболевание верифицировано генетически, из них 34 (70,8%) пациента со СМА.

Таким образом, сбор эпидемиологических данных и создание регистра является актуальным и значимым для объективизации эпидемиологической картины, повышения уровня медико-генетической диагностики и обеспечения адекватной медицинской помощи пациентам с ННМЗ.

ННМЗ из ранее некурабельных постепенно переходят в разряд болезней, когда применение медикаментозных и немедикаментозных методов позволяет продлить период самостоятельного передвижения пациента, отсрочить развитие сколиоза и дыхательных нарушений. В связи с бурным развитием фармакогенетики, на основе которой разрабатываются новые препараты для патогенетического лечения ряда ННМЗ: СМА (нусинерсен, онасемноген абепарвовек, рисдиплам), миодистрофии Дюшенна (аталурен, вилтоларсен, этеплирсен, голодирсен). Наличие в стране регистра ННМЗ взрослого населения позволит участвовать в международных клинических испытаниях.

Мультидисциплинарный подход и своевременная терапия позволяют улучшить качество и продолжительность жизни пациентов с НМЗ. Пациент и

его семья должны непрерывно взаимодействовать с медицинским работником, который осведомлен о течении заболевания, возможных рисках терапии и координирует оказание медицинской помощи.

Список литературы

1. Влодавец Д. В. Диагностические возможности МРТ мышц при нервно-мышечных заболеваниях / Д. В. Влодавец, Д. О. Казаков. - Неврологический журнал. – 2014. - №3. – С. 4-12.
2. Евтушенко С.К. Нейро-мышечные заболевания у детей: проблемы ранней диагностики и современной медицинской и социальной реабилитации (научный обзор и собственные наблюдения) / М. Р. Шаймурзин, О. С. Евтушенко. – Международный неврологический журнал. – 2013. – Т. 5 (59). – С. 13-31.