

УДК 616.74-009.54/55:575.1:355.511.512

ПРОБЛЕМЫ ДИСПАНСЕРИЗАЦИИ И ЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ С НЕРВНО-МЫШЕЧНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В КЫРГЫЗСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ

Нурбекова У.А.

Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева, г. Бишкек, Кыргызская Республика.

В настоящей работе представлены данные о нозологических форм наследственных нервно-мышечных заболеваний встречающиеся на территории Кыргызской Республики и основные направления с практических позиций в решении проблемы в организации диспансерного наблюдения и социальной помощи больным.

Ключевые слова: наследственные нервно-мышечные заболевания, медицинская и социальная реабилитация.

КЫРГЫЗ РЕСПУБЛИКАСЫНЫН ТУКУМ КУУМА НЕРВ-БУЛЧУН ООРУЛАРЫНЫН ДИСПАНСЕРЛОО ЖАНА ДАРЫЛОО МАСЕЛЕЛЕРИ

И.К. Ахунбаев атындагы Кыргыз Улуттук Медициналык Академиясы, Бишкек ш., Кыргыз Республикасы.

Бул эмгекте Кыргыз Республикасынын аймагында кездешкен тукум куума нерв-булчун ооруларынын нозологиялык түрлөрү жана бул ооруга чалдыккан бейтаптарга диспансердик көзөмөлдөөнү, аларга коомдук жактан жардам көрсөтүүнү уюштуруудагы пайда болгон маселелерди чечүүнүн негизги багыттары көрсөтүлгөн.

Негизги сөздөр: тукум куума нерв-булчун оорулары, медициналык жана социалдык реабилитациялоо.

Введение. Нервно-мышечные болезни наиболее распространённая и изученная группа наследственных заболеваний, которые характеризуются чрезвычайным разнообразием нозологических форм, выраженной генетической гетерогенностью и клиническим полиморфизмом, а также тяжелым инвалидизирующим течением [1,2,3]. К этой группе относятся прогрессирующие мышечные дистрофии, неврогенные амиотрофии, миотонии и пароксизмальные миоплегии.

Изучение данной проблемы давно волнует ученых, однако до настоящего времени многие вопросы патогенеза, ранней диагностики и эффективной реабилитации наследственных нервно-мышечных заболеваний малоизучены. В настоящий момент существующие методы лечения нервно-мышечной патологии не достаточно эффективны [4]. Основное направление с

практических позиций в решении этой проблемы состоит в организации диспансерного наблюдения и создания системы действенной первичной профилактики нежеле трансплантации генов [5]. Это особенно актуально и значимо как в медицинском, так и в социально-экономическом плане, учитывая большой процент инвалидизации больных с данной патологией [6, 7].

Материалы и методы. На базе кафедры неврологии с курсом медицинской генетики Кыргызской государственной медицинской академии ведется семейный регистр наследственных нервно-мышечных заболеваний. Имеющаяся на настоящий момент информационно-аналитическая база по семьям с нервно-мышечной патологией создана на основе учета, как обратившихся больных, так и впервые выявленных среди родственников пробанда при активном обследовании семьи. Также выявление больных нервно-мышечной патологией происходило при помощи врачей других специальностей со специфическими жалобами. При обследовании семей использованы основные методы, применяемые при медико-генетическом консультировании: клинико-генеалогический, популяционно-статистический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический.

Результаты и обсуждение. В результате нами зарегистрировано 356 больных из 294 семей. Диагностированы 12 нозологических форм, из них 159 прогрессирующие мышечные дистрофии, 26 миотонии, 4 наследственные пароксизмальные миоплегии и 167 денервационные амиотрофии (табл.1).

Самой распространенной формой в изучаемой популяции является денервационные амиотрофии 46,9 % (167 больных), из-них чаще встречаются наследственные моторно-сенсорные невропатии (102 больных из всех наблюдаемых). К часто встречающимся относится также прогрессирующая миодистрофия Дюшенна и пояснично – конечностная мышечная дистрофия Эрба.

На основании полученных данных о распространенности отдельных нозологических форм, благодаря изучению клинических особенностей их развития и вариантов течения и осуществляется диспансерное наблюдения пробанда и решаются реабилитационные вопросы. Работа с больными и членами семей, отягощенными по нервно-мышечным заболеваниям, предусматривает тесное взаимодействие невропатологов, педиатров и терапевтов поликлиник, неврологических стационаров и врачей МСЭК.

Активное динамическое наблюдение пробанда включает в себя коррекцию двигательного режима, диетотерапии, медикаментозное и физиотерапевтическое лечение, предупреждение и лечение развивающихся осложнений. Коррекция течения сопутствующих заболеваний является одной из повседневных задач. Кроме этого проводится беседы с родственниками и самими пациентами с целью формирования адекватного представления о заболевании и его прогнозе.

Таблица 1

Структура нервно-мышечных заболеваний в Кыргызской Республике.

| Заболевания | Кол. б-х абс. | % к общ. колич. больных | Кол-во семей | Кол-во детей | Муж. | Жен. |
|---|---------------|-------------------------|--------------|--------------|------|------|
| | | | | | абс. | абс. |
| 1. Наследственные болезни нервно-мышечной системы | 356 | 100 | 294 | 133 | 236 | 120 |
| 1.1. Прогрессирующие мышечные дистрофии | 159 | 44,7 | 140 | 78 | 119 | 40 |
| 1.1.1. Поясно-конечностная мышечная дистрофия Эрба | 65 | 18,5 | 59 | 59 | 65 | - |
| 1.1.2. ШКМД Дюшенна. | 64 | 17,9 | 59 | 13 | 38 | 26 |
| 1.1.3. Лопаточно-плечевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина | 30 | 8,4 | 22 | 6 | 16 | 14 |
| 1.2. Миотонии | 26 | 7,3 | 16 | 5 | 16 | 10 |
| 1.3. Наследственные пароксизмальные миоплегии | 4 | 1,1 | 4 | - | 4 | - |
| 1.4. Денервационные амиотрофии | 167 | 46,9 | 134 | 50 | 97 | 70 |
| 1.4.1. Спинальные мышечные атрофии | 65 | 18,5 | 59 | 43 | 36 | 29 |
| 1.4.2. Наследственные моторно-сенсорные невропатии | 102 | 28,6 | 75 | 7 | 61 | 41 |

Работает кабинет, где проводится психотерапевтическая коррекция больным и их родителей. В психологической помощи в наибольшей степени нуждались семьи, имеющие детей – инвалидов и дети пубертатного возраста, страдающие наследственной патологией.

Больные с наследственной патологией нервно-мышечной системы приводят к нарушению здоровья человека со стойким расстройством функций организма, приводящих к ограничению жизнедеятельности и необходимости поддержки и социальной защиты. Ограничение жизнедеятельности характеризуется ограничением способности осуществлять самообслуживание, передвижение, ориентацию, общение, обучение и трудовую деятельность. Для поддержки данной категории населения в республике приняты необходимый объем нормативно-правовых актов, обеспечивающих социальную защиту. Система оказания реабилитационной помощи включала совершенствование знания законодательных норм, регулирующих положение людей с ограниченными возможностями для улучшения качества жизни.

Заключение

Таким образом, специализированная медицинская и социальная помощь больным и семьям, отягощенным по наследственным нервно-мышечным заболеваниям, возможна с помощью эффективной диспансеризации при создании единой комплексной системы наблюдения за пациентами.

Литература

1. Козулина Е. А. Клинико-эпидемиологическая характеристика наследственных нейромускулярных заболеваний в Красноярске // Дисс. канд. мед. наук. - Иркутск, 2007. - с. 270.
2. Проскокова Т.Н. Наследственные заболевания нервной системы в Хабаровском крае. // Дисс. докт. мед. наук. - Хабаровск, 2007. - с. 270.
3. Казаков В. М. Клинико-молекулярно-генетическая классификация мышечных дистрофий. // Неврол. журнал. - 2001. - №3. - с.47 - 52.
4. Маркова Е.Д., Мажанов Р.В. Распространенность наследственных заболеваний нервной системы в различных популяциях (Обзор) // Журн. невропат. и психиатрии. - 1990. - №9 - С.113-119.
5. Велтишев Ю.Е., Царегородцев А.Д., Казанцева Л.З. Прогресс генетики и его значение для педиатрии. // Росс. вест. перинатолог. и педиатрии. - 2001. - №5. - с.6-13.
6. Зинченко Р.А., Гингер Е.К. Особенности медико-генетического консультирования в различных популяциях и этнических группах. // Мед. генетика. - 2008. - №10 - С.20-29.
7. Руденская Г.Е., Захаолва Е.Ю., Михайлова С.В. Наследственные болезни ЦНС: новое в диагностике и медико-генетическом консультировании. // Мед. генетика. - 2008. - №11 - с.28-39.

**OBSERVATION AND TREATMENT
PROBLEMS OF PATIENTS WITH
HEREDITARY MUSCLE DISEASES IN
KYRGYZ REPUBLIC.**

U.A. Nurbekova

Kyrgyz State Medical Academy named after I.K.
Akhunbaev
Bishkek, Kyrgyz Republic.

In this article presented data about different forms of hereditary muscle diseases in Kyrgyz Republic and main directions of observation and organization of social help to this patients.

Key words: Hereditary muscle diseases, medical and social rehabilitation.