

Для коментарів чи іншого зворотного зв'язку заповніть форму:
[форма зворотного зв'язку щодо цієї версії настанови](#)

Версія цього документу для друку: <http://guidelines.moz.gov.ua/documents/2918?id=ebm00794&format=pdf>

Настанови на засадах доказової медицини.
Створені DUODECIM Medical Publications, Ltd.

Настанова 00794. Спадкові міопатії

Автор: Bjarne Udd
Редактор оригінального тексту: Sari Atula
Дата останнього оновлення: 2017-09-01

Основні положення

- Більшість міопатій мають спадковий характер.
- Одних симптомів, зазвичай недостатньо для діагностики міопатії, але їх наявність вимагає подальших неврологічних обстежень, що проводяться у великих лікарнях та амбулаторних клініках, що спеціалізуються на нервово-м'язових розладах.

Підозра на міопатію

- Типовими симптомами є:
 - повільно прогресуюча м'язова слабкість
 - м'язова атрофія
 - м'язова слабкість, біль або судоми під час фізичного навантаження
 - птоз
 - дисфагія
 - порушення мови.
- Обтяжений сімейний анамнез посилює підозру.
- Одних симптомів, зазвичай недостатньо для діагностики міопатії, але їх наявність вимагає подальших неврологічних обстежень.

Обстеження

- Збір скарг, ретельний збір анамнезу, фізикальне обстеження та лабораторні дослідження
- У випадку багатьох міопатій підвищується рівень креатинкінази (КК) плазми.
 - Нормальний рівень КК не виключає імовірність міопатії.
 - Слід враховувати, що рівень КК підвищується при травмах, внутрішньом'язових ін'єкціях та після проведення ЕНМГ.
- Електронейроміографія (ЕНМГ)
- Біопсія м'язів
 - Підходить для диференційної діагностики між міозитом, міопатією та нейрогенними м'язовими розладами. Проведення біопсії вимагає специфічних навичок, тому вона повинна проводитись за умов наявності у фахівця відповідного досвіду.
- Візуалізаційні методи дослідження м'язів (КТ/МРТ)
 - Дуже корисний метод для оцінки ступеня та поширеності ураження м'язів
 - Декілька разів необхідно назначати вибір правильного місця для біопсії
- Дослідження ДНК
 - Є основним методом, якщо лікар має чітку підозру: дитина зі спінальною м'язовою атрофією (СМА) I-II типів, міотонічною дистрофією (типу 1 та 2), м'язовою дистрофією Дюшенна і Бекера, тибіальною м'язовою дистрофією, плече-лопатково-лицевою дистрофією
 - Застосовується для подальших обстежень, якщо за результатами інших досліджень виникла підозра на наступні специфічні захворювання: первинні нейропатії, хвороби рухових нейронів, міотонії, спадкові міопатії, дистрофії, мітохондріальні міопатії тощо.

Лікування і реабілітація [доказ|D] [доказ|D] [доказ|C] [доказ|B]

- Лікування потрібно проводити під наглядом спеціалізованого підрозділу.

- Багато міопатій обмежують здатність до пересування та повсякденну активність. Часто стають необхідними фізіотерапія, переобладнання помешкання та численне допоміжне устаткування. Ефективними можуть виявитися тренінги з адаптації та періодичні курси реабілітації у відповідних закладах.
- Пацієнту також слід надати інформацію щодо успадкування захворювання. За необхідності, пацієнт може бути направлений на генетичне консультування для подальших досліджень та надання інформації.

Міопатії раннього дитячого віку

- Симптоми включають:
 - м'язову гіпотонію, млявість або слабкість у новонародженого чи немовляти, що проявляється у складності утримувати голівку, відсутністю миміки, нерухомістю, утрудненим смоктанням чи диханням або рецидивуючими інфекціями дихальних шляхів
 - вроджені міопатії можуть супроводжуватися вивихом кульшового суглоба, контрактурою суглобів та сколіозом, артрогрипозом, тобто незворотніми контрактурами суглобів
- Наприклад, немалінова міопатія в тому числі проявляється у цьому віці. Міотонічна дистрофія і міастенія також можуть бути вродженими.

Спінальні м'язові атрофії

- Форми захворювання з раннім дебютом зазвичай успадковуються за аутосомно-рецесивним типом. Прогресивне ураження локалізується в передніх рогах спинного мозку.
- Симптоми включають м'язову гіпотонію, млявість, слабкість і атрофію. Фасцикуляції язика та тремор є частиною клінічної картини.
- Спінальна м'язова атрофія (СМА) I–III типів спричиняється дефектом гену SMN1, прямий ДНК-тест може використовуватись для діагностики. Існують також інші, більш рідкісні форми СМА та моторних нейропатій.
- Існують численні субкатегорії СМА або моторних нейропатій з дебютом у дорослому віці, що успадковуються як за аутосомно-рецесивним (наприклад, хвороба Кеннеді, зчеплена з X-

хромосомою, в т.ч. спінальна бульбарна м'язова атрофія (СБМА) або аутосомно-домінантним типом (наприклад, нейронопатія нижнього мотонейрона з пізнім початком, що нещодавно була описана у Фінляндії). Найпоширенішим захворюванням мотонейронів є бічний аміотрофічний склероз (БАС) [настанова 00799 Бічний аміотрофічний скл...], який у багатьох випадках має генетичне походження.

СМА I типу, хвороба Вердніга-Гоффмана

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|<http://www.ncbi.nlm.nih...>]

Коментар експерта. Даний каталог можна знайти за посиланням <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

- Початок зазвичай впродовж перших тижнів життя; прогноз несприятливий.

СМА II типу, проміжна форма

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|<http://www.ncbi.nlm.nih...>]
- Існує також проміжна форма захворювання з менш тяжкими симптомами та дебютом захворювання, що припадає приблизно на вік 12 місяців. Призводить до вираженої інвалідизації, але очікувана тривалість життя може досягати 50 років і більше.

СМА III типу, хвороба Кугельберга-Веландера

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|<http://www.ncbi.nlm.nih...>]
- Дуже рідкісна форма захворювання з дебютом у дитинстві після досягнення 18 місяців або у ранньому дорослому віці. Тяжкість і швидкість прогресування цього захворювання варіюють.

Бічний аміотрофічний склероз (БАС)

- Див. [настанова 00799 Бічний аміотрофічний скл...]

Спадкові полінейропатії і порушення нервово-м'язової передачі

- Спадкові полінейропатії [настанова|00781|Полінейропатії] та порушення нервово-м'язової передачі, як наприклад міастенія gravis та міастенічні синдроми [настанова|00795|Міастенія та міастенічни...], також викликають м'язову слабкість; у випадку міастеній виникає швидка втомлюваність м'язів при повторюваних рухах. Невелика частина міастеній є спадковими.

Прогресуючі м'язові дистрофії

- Існують різні форми дистрофії, що відрізняються за своєю клінічною картиною та типом успадкування. Біопсія м'язів виявляє велику мінливість діаметру м'язових волокон. Деякі з волокон атрофуються, деякі регенерують, частина замінюється фіброзною тканиною та жировими клітинами. Для діагностики цих міопатій використовується ЕНМГ. В активній стадії рівень КК плазми часто підвищується у 50–100 разів.

М'язова дистрофія Дюшенна

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|http://www.ncbi.nlm.nih...]
- Один із найсерйозніших типів м'язової дистрофії; тип успадкування рецесивний, зчеплений з X-хромосомою. Близько третини випадків — нові мутації. Хвороба зустрічається у 1/3 500 новонароджених хлопчиків.
- Основною причиною є дефіцит дистрофіну в поверхневій мембрані клітин скелетних м'язів, що може виявлятися при біопсії м'язів. Дослідження ДНК підтверджує діагноз у більш ніж двох третинах випадків.
- Хворіють хлопчики, симптоми з'являються у віці 4–5 років.
 - Початкові симптоми включають порушення ходи і слабкість у м'язах проксимальних відділів кінцівок (складно вставати з положення навпочіпки).
 - Характерне потовщення литкових м'язів (псевдогіпертрофія).
 - Слабкість м'язів наростає і пацієнт стає прикутим до інвалідного візка у віці приблизно 12 років.

- Інші прояви захворювання включають суглобові контрактури та деформацію спини (сколіоз), а також утруднене дихання та кардіоміопатію, які сприяють розвитку інфекцій.
- Близько у 15% жінок-носіїв проявляються симптоми міопатії тою чи іншою мірою.

М'язова дистрофія Бекера

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [\[веб|http://www.ncbi.nlm.nih...\]](http://www.ncbi.nlm.nih...)
- Тип успадкування — рецесивний, зчеплений з X-хромосомою.
- Рівень дистрофіну знижений, але не настільки, як у випадку дистрофії Дюшенна
- Ступінь тяжкості може бути різною.
- Початок захворювання можливий у дитинстві та дорослому віці.
- Кардіоміопатія може бути станом, найскладнішим у лікуванні пацієнта.

Кінцівочно-поясна дистрофія

- Слабкість м'язів локалізується в проксимальних м'язах кінцівок (труднощі при підйомі по сходах і утриманні піднятих рук).
- Початок у дитинстві, у підлітковому або у дорослому віці; поширеність 5/100 000
- Тип успадкування зазвичай аутосомно-рецесивний, рідше аутосомно-домінантний.
- Відомі більше 30 різних генів, що викликають захворювання; вони можуть бути ідентифіковані в умовах спеціалізованих генетичних лабораторій.

Плечо-лопатково-лицева м'язова дистрофія

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [\[веб|http://www.ncbi.nlm.nih...\]](http://www.ncbi.nlm.nih...)
- Зазвичай спричиняє атрофію м'язів в уражених зонах, але клінічна картина значно різниться.
- Захворювання прогресує відносно повільно. Поширеність складає 3/100 000.

- Успадковується за аутосомно-домінантним типом; проте, існують численні нові мутації без попереднього сімейного анамнезу.

Міотонічні дистрофії [доказ] [C] [03677] [доказ] [D] [05209]

- Захворювання з аутосомно-домінантним типом успадкування
- Належить до найпоширеніших дистрофій, клінічні прояви і ступінь тяжкості різняться. Частота типу 1 та типу 2 різняться залежно від регіону; у Фінляндії поширеність обох типів складає більше 10/100 000.
- Діагноз ґрунтується на дослідженні ДНК.

Міотонічна дистрофія I типу

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|http://www.ncbi.nlm.nih....]
- Дебют симптомів можливий у різному віці (від немовлят до осіб похилого віку).
- Клінічні прояви включають
 - м'язову атрофію і слабкість, особливо у дистальних відділах кінцівок, м'язах обличчя та повіках (птоз)
 - міотонію, тобто утруднене розслаблення скорочених м'язів, коли пацієнт намагається розкрити свій кулак, що підтверджується при електроміографії
 - ендокринні розлади, наприклад, інсулінорезистентність і гіпогонадізм у чоловіків
 - серцеві аритмії
 - катаракти.
- Вроджені форми захворювання можуть супроводжуватися розумовою відсталістю.
- Якщо початок захворювання припадає на шкільний вік, може проявлятися складнощами у навчанні за відсутності симптомів з боку м'язів.

Міотонічна дистрофія II типу

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|http://www.ncbi.nlm.nih....]

- Характеризується легшим перебігом порівняно з I типом
- Початок захворювання можливий після 25 років, але частіше до 50 років.
- Нез'ясований біль у м'язах та скутість можуть бути схожими на фіброміалгію
- Прогресуюча слабкість проксимальних м'язів
- Катаракта, аритмії, ендокринні розлади, підвищення концентрації печінкових ферментів, тремор, гіпертрофія литкових м'язів різного ступеня вираженості
- Навіть на ЕМГ не завжди виявляється міотонія, а концентрація КК не обов'язково підвищена.

Вроджені міотонії та періодичний параліч

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [\[веб|http://www.ncbi.nlm.nih...\]](http://www.ncbi.nlm.nih...)
- Захворювання викликані генетичними дефектами іонних каналів, успадковуються за домінантним або рецесивним типом, та на відміну від міотонічних дистрофій не прогресують
- Характерні риси: ригідність при клінічному обстеженні та/або міотонія за результатами ЕМГ за відсутності знахідок, що вказують на пошкодження м'язів
- Рецесивні мутації хлоридних каналів є однією з найпоширеніших причин. Частота носійства таких мутацій є високою, наприклад, у Фінляндії приблизно 3%. Можлива ДНК-діагностика.

Дистальні міопатії

- Міопатії з симптомами слабкості переважно у кистях і стопах
- Діагноз ґрунтується на ДНК-дослідженні, виконаному в умовах спеціалізованої лабораторії.
- У 1993 р. у Фінляндії був описаний новий фенотип дистальної міопатії, тибіальна м'язова дистрофія (ТМД, OMIM [\[веб|http://www.ncbi.nlm.nih...\]](http://www.ncbi.nlm.nih...)). Діагноз на сьогодні підтверджений у більш ніж 500 випадках. Істинна поширеність оцінюється приблизно у 1000 пацієнтів, що робить це захворювання найпоширенішою міопатією у країні.

- Симптоми з'являються в середньому віці; у пацієнта розвивається нестійка і "хлопаюча" хода. Електроміографія демонструє характерні для ураження м'язів зміни у претибіальних групах м'язів.
- Захворювання прогресує повільно. Болю або втрати чутливості при цьому немає. Пацієнтам із вираженим симптомом "звисаючої" стопи можуть бути корисні допоміжні засоби для ходьби. Лікування відсутнє.
- Дистальна міопатія Веландера є аутосомно-домінантною міопатією, що належить до групи шведських спадкових захворювань, але є достатньо поширеною і у Фінляндії. Початок симптомів у віці 40 років.
- Останніми роками ідентифіковані численні форми дистальних міопатій.

Міозит [Доказ D] [04835]

- Запальне аутоімунне захворювання невідомої етіології
- П'ять основних типів: поліміозит, міозит із тільцями включення, дерматоміозит, некротизуюча аутоімунна міопатія та міозит, асоційований із системним колагенозом
- Найчастіше вік початку симптомів — 50–70 років, але може спостерігатися і у дітей, в більшості випадків у вигляді дерматоміозиту.
- Може асоціюватися з іншими аутоімунними розладами.
- Симптоми включають підгостру симетричну м'язову слабкість, рідше болісність у м'язах.
- Лабораторні дані: підвищений рівень КК плазми; ШОЕ і гамма-глобулін також підвищені у деяких пацієнтів, міозитні антитіла позитивні приблизно у 20% випадків.
- Візуалізація м'язів за допомогою МРТ є прекрасним методом обстеження для уточнення діагнозу та вибору місця біопсії.
- Біопсія м'язів показує наявність клітин запалення при дерматоміозитах, особливо в периваскулярній м'язовій тканині. Паранеопластичний міозит проявляється у вигляді некрозу м'язових клітин без значного скупчення клітин запалення.
- Лікування полягає у призначенні глюкокортикоїдів та цитостатиків. Можливе супутнє аутоімунне або онкологічне захворювання також мають діагностуватися та лікуватися. Глюкокортикоїди

призначаються впродовж тривалого часу; лікування не можна припиняти без консультації фахівця. У випадку міозиту з тільцями включення відповіді на лікування зазвичай немає.

Мітохондріальні міопатії

- Інтернет-каталог Менделівського успадкування у людини OMIM [веб|<http://www.ncbi.nlm.nih...>]
- Міопатії з численними клінічними проявами: хронічна офтальмоплегія, прогресуюча проксимальна слабкість або клінічна картина метаболічної міопатії (див. нижче)
- У дітей часто супроводжується енцефалопатією або порушеннями функції печінки, але у дорослих перебіг ізольований.
- Рівень лактату може бути підвищеним в дитинстві.
- Діагноз підтверджують результати біопсії м'язів, остаточний діагноз встановлюється за допомогою дослідження ДНК.

Метаболічні міопатії

- Рідкісні міопатії, що проявляються зниженою витривалістю м'язів, болем у м'язах при навантаженні та підвищеною схильністю до судом, рідше дебютують як тяжке ураження м'язових клітин, рабдоміоліз, що вимагає інтенсивної допомоги через ризик гострого пошкодження нирок. Факторами, що сприяють, є дефект ферментів енергетичного метаболізму в м'язах.
- Мітохондріальні міопатії (ізолювані та як частина мультиорганичних проблем) можуть бути віднесені до метаболічних міопатій. Більшість випадків діагностуються при біопсії м'язів.

Вторинні міопатії

- Ураження м'язової тканини може бути пов'язаним із системними захворюваннями.
 - Пошкодження м'язів, спричинене прийомом статинів
 - Гіпертиреоз
 - Гіпотиреоз
 - Гіперпаратиреоз, гіперкальціємія
 - Хвороба Кушинга

- Алкоголізм

Пов'язані ресурси

- Кокранівські огляди [\[пов'язані 00227\] | Myopathies – Related res...](#)
- Інші огляди доказових даних [\[пов'язані 00227\] | Myopathies – Related res...](#)
- Інтернет-ресурси [\[пов'язані 00227\] | Myopathies – Related res...](#)

Настанови

- [Настанова 00799](#). Бічний аміотрофічний склероз (БАС).
- [Настанова 00781](#). Полінейропатії.
- [Настанова 00795](#). Міастенія та міастенічний синдром.

Доказові огляди Duodecim

- [Доказовий огляд 05634](#). Rehabilitation for foot drop in neuromuscular disease.
Дата оновлення: 2009-11-24
Рівень доказовості: D
Резюме: An exercise programme might possibly increase the ability to walk in patients with Charcot-Marie-Tooth disease, although the evidence is insufficient.
- [Доказовий огляд 06292](#). Treatment of dysphagia in long-term, chronic muscle disease.
Дата оновлення: 2017-07-14
Рівень доказовості: D
Резюме: There is insufficient evidence on the effectiveness of different treatments in the management of dysphagia in chronic muscle disease.
- [Доказовий огляд 06646](#). Training for muscle diseases.
Дата оновлення: 2014-03-05
Рівень доказовості: C
Резюме: In mitochondrial myopathy aerobic exercise combined with strength training may increase submaximal endurance capacity. In myotonic dystrophy, polymyositis, dermatomyositis and facioscapulohumeral muscular dystrophy strength training may not offer any benefit.
- [Доказовий огляд 06833](#). Creatine for treating muscle disorders.
Дата оновлення: 2014-02-06
Рівень доказовості: B
Резюме: In muscular dystrophies short- and medium-term creatine treatment appears to increase muscle strength.
- [Доказовий огляд 03677](#). Psychostimulants for hypersomnia in myotonic dystrophy.
Дата оновлення: 2007-03-28
Рівень доказовості: C

Резюме: Modafinil may improve daytime sleepiness in patients with myotonic dystrophy but there is no evidence to support the routine use of psychostimulants to treat hypersomnia in these patients.

- [Доказовий огляд 05209](#). Drug treatment for myotonia.
Дата оновлення: 2010-06-02
Рівень доказовості: D
Резюме: Evidence is insufficient to determine whether drug treatment is safe and effective in the treatment of myotonia. Clomipramine and imipramine might possibly have a short-term and taurine a long-term beneficial effect on myotonia but larger, well-designed trials are needed.
- [Доказовий огляд 04835](#). Immunosuppression for dermatomyositis and polymyositis.
Дата оновлення: 2012-11-22
Рівень доказовості: D
Резюме: The evidence is lacking about the use of immunosuppressant and immunomodulatory agents in dermatomyositis and polymyositis.

Авторські права на оригінальні тексти належать Duodecim Medical Publications, Ltd.
Авторські права на додані коментарі експертів належать МОЗ України.
Published by arrangement with Duodecim Medical Publications Ltd., an imprint of Duodecim Medical Publications Ltd., Kaivokatu 10A, 00100 Helsinki, Finland.

Ідентифікатор: ebm00794 Ключ сортування: 036.065 Тип: EBM Guidelines

Дата оновлення англomовного оригіналу: 2017-09-01

Автор(и): Bjarne Udd Автор(и) попередніх версій статті: Hannu SomerMarjaana Luisto Редактор(и): Sari Atula
Лінгвіст(и)-консультант(и) англomовної версії: Kristian Lampe Видавець: Duodecim Medical Publications Ltd
Власник авторських прав: Duodecim Medical Publications Ltd

Навігаційні категорії
EBM Guidelines Neurology Genetics

Ключові слова індексу

mesh: metabolic myopathy mesh: neuromuscular junction disease mesh: Creatine Kinase mesh: Rehabilitation
mesh: Muscular Dystrophies, Limb-Girdle mesh: Muscular Dystrophy, Facioscapulohumeral mesh: muscle-eye-brain disease
mesh: Disorders of Excessive Somnolence mesh: Muscular Dystrophy, Duchenne mesh: Myotonia mesh: Myositis
mesh: Muscular Atrophy mesh: Muscular Diseases mesh: muscle biopsy mesh: Muscular Dystrophies mesh: aldolase
mesh: congenital muscular dystrophy mesh: Polymyositis mesh: Becker muscular dystrophy mesh: Blood Sedimentation
mesh: Child mesh: Myotonic Dystrophy mesh: progressive muscular dystrophy mesh: Myopathies, Structural, Congenital
mesh: gamma-Globulins mesh: DNA analysis mesh: Peripheral Nervous System Diseases mesh: hereditary myopathy
mesh: Distal Myopathies mesh: hereditary neuropathy mesh: Muscle Weakness mesh: Muscles
mesh: muscular disease in early childhood mesh: Muscular Atrophy, Spinal mesh: tibial muscular dystrophy
mesh: Kugelberg-Welander disease mesh: muscular diseases, secondary mesh: Werdnig Hoffman disease speciality: Genetics
ісрс-2: L19 ісрс-2: L99 ісрс-2: N99 speciality: Neurology