

## Плече-лопаточно-лицевая дистрофия

Номер статьи: ORPHA 269

### Резюме

Плече-лопаточно-лицевая дистрофия характеризуется прогрессирующей слабостью мышц с преимущественным поражением мышц лица, плеч и рук.

Плече-лопаточно-лицевая дистрофия – это редкое семейное заболевание. Распространенность составляет около 1:20000, хотя, эта цифра, вероятно, занижена, так как зачастую болезнь остается не диагностированной. Это 3-я по частоте возникновения форма миопатии.

Болезнь дебютирует в возрасте от 3 до 50 лет. Несмотря на то, что обычно болезнь прогрессирует медленно, у некоторых пациентов наблюдаются периоды резкого ухудшения состояния, после которых следует период стабилизации. Раннее возникновение болезни связано с более обширным поражением мышц. Сначала болезнь проявляется в виде слабости лицевых мышц (затруднения при свисте, улыбке и закрытии глаз), однако часто затрагивает и плечевой пояс (затруднения при поднятии рук, асимметрия стояния лопаток), что заставляет пациента обратиться к врачу. С течением времени болезнь прогрессирует: появляется слабость при сгибании кистей, слабость мышц живота и мышц нижних конечностей (в первую очередь, разгибателей коленного сустава и стопы). Картина клинических симптомов весьма многообразна, зарегистрированы случаи атипичных симптомов. В редких случаях могут иметь место сенсорные, кардиологические и неврологические симптомы.

Плече-лопаточно-лицевая дистрофия является генетическим заболеванием, однако лежащий в его основе молекулярный механизм остается до конца не изученным. В настоящее время обнаружены несколько генов (FRG1, **SLC25A4** и DUX4), мутации в которых могут приводить к возникновению заболевания. Генетическая аномалия соотносится с длинным плечом хромосомы 4 (4q35).

Молекулярная диагностика основана на обнаружении делеции в пределах области дупликации D4Z4 у 4q35, при этом результаты молекулярного исследования считаются положительными при числе дупликаций менее 10/11. Однако эта делеция не была обнаружена у 5% пациентов с клиническим диагнозом «плече-лопаточно-лицевая дистрофия». Также была установлена взаимосвязь между числом дупликаций и тяжестью болезни. Существует два варианта (А и В) хромосомы 4, плече-лопаточно-лицевая дистрофия проявляется только у носителей варианта 4qА.



Заболевание передается по аутосомно-доминантному типу наследования. Пенетрантность является неполной, примерно у 30% носителей болезнь не проявляется. Развитие тяжелых форм болезни у детей, у родителей которых симптомы обнаружены не были, можно объяснить мозаицизмом. В связи с этим, в ряде случаев генетическое консультирование и внутриутробная диагностика может быть затруднительна.

Лечение симптоматическое, нацеленное на предотвращение тугоподвижности суставов и суставных болей за счет пассивной мобилизации и приема болеутоляющих препаратов. При развитии тяжелых форм заболевания может потребоваться искусственная вентиляция лёгких. Хирургическое лечение заключается в фиксации лопатки, что может увеличить диапазон движения рук.

Прогноз зависит от степени утраты функциональных способностей, однако ожидаемая продолжительность жизни не сокращается.

Рецензент документа оригинала:

- Pr Claude DESNUELLE

Последнее обновление: 07 2007

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- Увакина Е.В.

Переведено: 06 2013

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---

