

Отчет о конференции «Поясно-конечностные мышечные дистрофии: от осмотра до диагноза»

29–30 апреля 2016 г. в Москве под эгидой Общества специалистов по нервно-мышечным болезням (ОНМБ) состоялась научно-практическая конференция «Поясно-конечностные мышечные дистрофии: от осмотра до диагноза». В ней приняли участие 112 специалистов из разных городов России, а также зарубежные коллеги. Открывая конференцию, председатель ОНМБ проф. С.С. Никитин подчеркнул необходимость консолидации усилий специалистов, участвующих в диагностике нервно-мышечных болезней и, в частности, пояснично-конечностных мышечных дистрофий (ПКМД). В ходе конференции были представлены доклады о современном состоянии диагностики ПКМД, подготовленные российскими специалистами, а также приглашенными экспертами – руководителем международной миологической школы Andoni Urtizberea (Франция) и ведущим специалистом по визуализации мышц Pierre Carlier (Бельгия).

В своем докладе по современной классификации ПКМД А. Urtizberea кратко остановился на истории вопроса и с прискорбием сообщил, что 21 апреля 2016 г. в возрасте 93 лет скончался английский невролог сэр John Walton, один из основоположников классификации миопатий, представленной еще в 1954 г. А. Urtizberea отметил значительные успехи, достигнутые в ДНК-диагностике ПКМД в последние годы и показавшие преимущества перед другими методами диагностики. Он также отметил, что в связи с прогрессом в данной области выявляется все больше проблем в классификации ПКМД. В настоящее время известно множество генов, которые могут детерминировать как миопатии, так и миодистрофии с крайне схожими фенотипами, достоверно различимые при биопсии, при том, что на сегодняшний день она не на первой линии в диагностике ПКМД. А. Urtizberea предложил не делать поспешных выводов и не торопиться пересматривать действующую классификацию. Он подчеркнул, что клинический анализ остается ключевым в диагностике наследственных нервно-мышечных заболеваний, без которого теряют свое значение электромиография (ЭМГ), магнитно-резонансная томография (МРТ), биопсия и даже современные методы ДНК-диагностики. Это тем более важно, так как секвенирование нового поколения (СНП) выявляет генетические дефекты при ПКМД меньше чем в 50 % случаев, что развеивает миф о безграничных возможностях современных молекулярных методов диагностики. А. Urtizberea рассказал о бесплатной программе ALDA (Automated LGMD Diagnostic Assistant) для диагностики ПКМД и рекомендовал критично оценивать полученные результаты. В другом своем докладе

А. Urtizberea остановился на перспективах лечения миопатий, отметив появление новых препаратов, проходящих клинические испытания в миологии. Это диктует необходимость достоверной оценки результатов лечения, причем с правильным пониманием термина «лечение», где в зависимости от типа и стадии болезни ожидаемый эффект различен. На примере курабельных миопатий доктором А. Urtizberea были рассмотрены случаи верной постановки задач перед клиницистом и диагностом, современные подходы лечения и методы оценки полученных результатов.

Генетик В.П. Федотов (Воронеж) представил доклад по аллельной гетерогенности ПКМД с мутациями в гене дисферлина, сделав акцент на перекрытии фенотипов: дистальной миопатии Миоши и ПКМД 2В, а также на ошибке при диагностике самой частой формы аутосомно-рецессивной миодистрофии – ПКМД 2А. Широкий спектр морфогистохимических изменений при ПКМД продемонстрировал проф. В.С. Сухоруков (Москва), обратив особое внимание на обязательное условие правильной постановки задачи при диагностической биопсии. Результаты собственных исследований по данным МРТ мышц у 57 больных с разными формами ПКМД представили Д.В. Володавец и Д.О. Казаков (Москва), сопоставив свои результаты с принятыми паттернами изменений, описанными в литературе. Особенности и сложности диагностики нетипичных случаев ПКМД были рассмотрены в докладе генетика С.А. Курбатова (Воронеж), который продемонстрировал важность совместных усилий миологов из Турку (Финляндия), Москвы и Воронежа, что в конечном итоге позволило прийти к правильному заключению о диагнозе и своевременно провести профилактику летальных осложнений в отягощенных семьях. Алгоритмы диагностики ПКМД подробно осветила И.В. Шаркова (Москва), остановившись на основных и второстепенных клинических и параклинических признаках. Вопросы воспалительных болезней мышц в свете дифференциальной диагностики ПКМД детально рассмотрела ревматолог А.Н. Хелковская-Сергеева (Москва), также подчеркнув необходимость тесного взаимодействия неврологов, нейрофизиологов, специалистов по МРТ, морфологов и, конечно, генетиков. На конкретных примерах были продемонстрированы последствия отсутствия диалога между специалистами для пациентов, у которых ошибочно диагностировали воспалительные миопатии или ПКМД.

Второй день конференции открыл Р. Carlier (Бельгия) докладом по современным возможностям МРТ мышц, которые привели к возникновению новых ко-



Слева направо: Антони Уртизберия, С.С. Никитин, Пьер Карлье, Д.В. Владовец



Мастер-класс по электромиографии, в центре С.Г. Николаев



К.Е. Карпачева, Пьер Карлье, И.В. Хорошая, С.С. Никитин, Е.С. Наумова, Д.О. Казаков, С.А. Волик, С.А. Курбатов, Ю.А. Шпилевская

личественных способов МРТ-оценки и спектроскопии мышц, что позволило оценивать эффективность лечения на различных стадиях болезни. Это открывает широкие возможности метода МРТ в клинических исследованиях. P. Carlier сообщил о разработке новой программы по сегментации мышц, которая, в свою очередь, упростит оценку МРТ-паттернов мышц, оптимизирует диагностический поиск и установление нозологических форм ПКМД.

Современные возможности различных вариантов СНП при нервно-мышечных болезнях осветила проф. Е.Л. Дадали (Москва). На метод СНП возлагается основная надежда в дифференциальной диагностике ПКМД. При этом клинический анализ, ЭМГ, МРТ, биохимические и морфологические методы остаются важными методами на первичном этапе диагностики нервно-мышечных заболеваний и не должны противопоставляться СНП. Частое выявление неописанных мутаций/полиморфизмов методами СНП может привести к спекулятивным суждениям при отсутствии верно сформированного синдрома. Обсуждение темы СНП продолжили В.Д. Владовец и Д.А. Решетов (Москва), представив нетипичные случаи ПКМД, в которых клинические и МРТ-данные не позволили установить нозологическую форму патологии и только СНП раскрыло суть представленных фенотипов. Однако такие случаи, как ПКМД 2А с сегрегацией заболевания по вертикали требуют серьезного осмысления и обоснования полученных результатов. Как отметил Д.А. Решетов, отсутствие точных данных о том, сколько сотен неописанных миссенс- и других мутаций с неизвестным клиническим значением встречается после проведения СНП у здорового человека, подчеркивает обязательность союза генетика и клинициста в экспертной команде, без чего результат может быть непредсказуемым.

В перерывах все желающие по установленной ОНМБ традиции смогли принять участие в мастер-классе по клинической ЭМГ, который провел С.Г. Николаев (Владимир). Были продемонстрированы стандартные методы диагностики при нервно-мышечных патологиях, а также представлены обновленные про-

граммы основного отечественного производителя электромиографического оборудования фирмы «Нейрософт» (Иваново).

При демонстрации клинических наблюдений аудитория обсудила семейный случай миопатии Бетлема, представленный В.П. Федотовым. Стертость проявления в дебюте болезни у пробанда и наличие типичных проявлений у его отца в очередной раз показали необходимость осмотра всех членов семьи и составления родословной, что иногда позволяет предположить диагноз до проведения СНП. Многие ПКМД с аутосомно-доминантным типом наследования часто трудно распознать без осмотра родителей, при отсутствии на ранних стадиях заболевания типичных проявлений и при наличии неомутаций (~30 %), требуя осторожности и повторных осмотров неверифицированных больных. В сообщении С.А. Курбатова была продемонстрирована необходимость корректного сопоставления и оценки результатов ЭМГ, МРТ и компьютерной томографии мышц и биопсии в случаях ПКМД с миогенным или нормальным паттерном. Неверная постановка задачи обследования и ошибки в интерпретации результатов как основные причины задержки диагностики гликогеноза 2-го типа (болезни Помпе) в свете дифференциальной диагностики ПКМД были представлены в докладе проф. С.С. Никитина. В завершении конференции К.Е. Карпачева продемонстрировала бесплатную программу помощи врачам в диагностике и скрининге болезни Помпе на территории России по сухому пятну крови (бесплатная горячая линия тел. 8-800-100-24-94).

Особенностью конференции, по мнению всех присутствующих, была доброжелательная и непринужденная атмосфера, что определило активность зала в дискуссиях и обсуждениях в перерывах. Конференция была проведена на высоком организационном уровне с максимально эффективным использованием отведенного времени с четко проработанной программой всех выступлений.

Материал подготовил С.А. Курбатов