

КЛИНИЧЕСКИЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ПРИОБРЕТЕННЫХ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Ганиева М.Т.*^{ID}, Исрофилов М.О.^{ID}, Зарипов Н.А.^{ID}, Курбонова М.Н.^{ID}

Таджикский Государственный Медицинский Университет имени Абуали ибни Сино, кафедра неврологии, психиатрии и медицинской психологии имени М.Г.Гулямова, Душанбе, Таджикистан

Прогрессирующие группы нервно-мышечных заболеваний (НМЗ), включая наследственные и приобретенные формы, представляют собой разнородную патологию, поражающую нижние мотонейроны, что приводит к мультисистемным изменениям и усложняет диагностику. Такие заболевания, как миотоническая дистрофия, миастения, спинальная мышечная атрофия, характеризуются многообразием симптомов и требуют комплексного подхода к диагностике, включая молекулярно-генетическое развитие и нейровизуализацию. В Таджикистане увеличение показателя смертности от НМЗ может быть связано с наследственной предрасположенностью и экологическими факторами, что обуславливает необходимость разработки диагностических и образовательных программ. Настоящее исследование направлено на изучение частоты, факторного риска и методов диагностики НМЗ в Таджикистане. Выявленные данные показывают, что улучшение диагностики и повышение выявленности заболеваемости позволяют оказать более качественную медицинскую помощь и улучшить качество жизни пациентов.

Ключевые слова: нервно-мышечные заболевания, наследственные явления, мультисистемное воздействие, диагностика.

Введение. Прогрессирующие нервно-мышечные заболевания (НМЗ), включая как приобретенные, так и наследственные формы, представляют собой гетерогенную группу патологий, обусловленных аномалиями на уровне нижнего мотонейрона, которые могут затрагивать передние рога спинного мозга, периферические нервы, нервно-мышечное соединение или мышечную ткань [1-3]. Эти заболевания часто оказывают мультисистемное воздействие, затрагивая не только нервную и мышечную системы, но и другие органы и системы, что обуславливает сложность диагностики и повышает требования к клиническому подходу.

Некоторые НМЗ, такие как миотоническая мышечная дистрофия (МДД), миастения и спинально-мышечная атрофия, характеризуются широким спектром поражений. Например, токсичность РНК, вызванная расширением повторов нуклеотидов при МДД, может оказывать влияние на скелетные и гладкие мышцы, миокард, эндокринную и нервную системы, а также головной мозг. Другие заболевания, такие как мышечная дистрофия Дюшенна, также могут приводить к серьезным изменениям не только в мышцах, но и в сердечно-сосудистой системе и головном мозге, а такие состояния, как врожденная мышечная дистрофия Фукуямы и митохондриальные энцефаломиопатии, затрагивают множество тканей, включая мозг и митохондрии [5-8].

Клинический подход к диагностике НМЗ требует всестороннего понимания мультисистемного воздействия этих заболеваний и грамотного использования комплексных диагностических методик, таких как молекулярно-генетическое тестирование, электрофизиологические исследования, нейровизуализация и биопсия мышц. Эти методы помогают точно локализовать патологический процесс и определить степень системного поражения, что способствует персонализации лечения и позволяет применять более эффективные терапевтические стратегии.

В последние годы в Республике Таджикистан наблюдается рост заболеваемости НМЗ, что может быть связано как с наследственными предрасположенностями, так и с неблагоприятными экологическими условиями. В условиях ограниченной медицинской инфраструктуры страны ранняя диагностика и мониторинг этих заболеваний затруднены, что актуализирует необходимость расширения возможностей клинической и молекулярной диагностики, а также обучения специалистов. Изучение распространенности НМЗ, факторов риска, а также текущего состояния диагностики и лечения позволяет выявить значимые проблемы в системе здравоохранения и предложить целевые решения для улучшения оказания медицинской помощи таким пациентам.

Цель исследования. Настоящее исследование направлено на изучение эпидемиологиче-

*e-mail: ganieva.manizha.79@mail.ru

ских и клинических характеристик нейромышечных заболеваний в Республике Таджикистан. Основная цель исследования – оценить частоту возникновения различных НМЗ, выявить ключевые факторы риска и проанализировать современные методы диагностики и лечения в республике. На основе полученных данных предполагается разработать рекомендации по повышению качества диагностики и оказания медицинской помощи пациентам с НМЗ.

Материал и методы. В исследование включены пациенты, обратившиеся за медицинской помощью в крупные медицинские центры Таджикистана, специализирующиеся на НМЗ (кафедра неврологии, психиатрии и медицинской психологии имени Абуали ибни Сино ГОУ ТГМУ имени Абуали ибни Сино). Методы исследования включали анализ амбулаторных и стационарных медицинских карт, лабораторные и инструментальные исследования (электромиография, молекулярная диагностика, визуализационные методы). Были собраны данные о возрастной и гендерной структуре пациентов, особенностях клинического течения НМЗ, их мультисистемных проявлениях, а также факторах риска. Статистический анализ проводился для выявления закономерностей, влияющих на заболеваемость и течение НМЗ.

Результаты и их обсуждение. В результате проведенного исследования были получены данные о распространенности и клинических особенностях нейромышечных заболеваний в Республике Таджикистан:

- **рост заболеваемости НМЗ.** В последние 10 лет в Таджикистане наблюдается значительное увеличение числа случаев НМЗ. Наиболее распространенными патологиями оказались миастения, миотоническая дистрофия и синдром Гийена-Барре.
- **Факторы риска.** Среди выявленных факторов риска основными являются генетическая предрасположенность, а также негативные экологические факторы, включая загрязнение воздуха и недостаток физической активности.
- **Недостаточная осведомленность и проблемы диагностики.** Около 40% пациентов обратились за медицинской помощью

на поздней стадии заболевания, что зачастую связано с недостаточной информированностью врачей первичного звена о специфике НМЗ, а также с отсутствием специализированного оборудования для диагностики. Эти данные подчеркивают необходимость введения просветительских и образовательных программ для медицинских работников и населения.

Результаты данного исследования показали важность и актуальность проблемы НМЗ в Республике Таджикистан. Постепенное увеличение заболеваемости НМЗ может быть связано как с улучшением диагностики, так и с воздействием генетических и экологических факторов, которые требуют более детального изучения.

Учитывая высокую степень наследственной предрасположенности, важно обеспечить доступ к генетическому тестированию и молекулярной диагностике, что позволило бы проводить раннее выявление НМЗ и своевременно назначать лечение. Недостаточная осведомленность медицинских работников и поздняя диагностика являются значительными препятствиями для улучшения состояния пациентов с НМЗ. Внедрение целевых образовательных программ, разработанных с учетом специфики региональной распространенности НМЗ, может способствовать снижению числа случаев запоздалой диагностики. Также важно обеспечить доступ к современным методам диагностики, включая молекулярно-генетическое тестирование, электрофизиологические и визуализационные методы. В исследовании были проанализированы эпидемиологические и клинические характеристики пациентов с НМЗ. Выявлена распространенность различных форм НМЗ, включая миотоническую дистрофию, миастению и спинальную мышечную атрофию. Статистический анализ включал расчет средних значений, стандартного отклонения и 95% доверительных интервалов для оцененных параметров. Среди пациентов, обратившихся за медицинской помощью, наибольшая частота встречаемости наблюдалась у наследственных форм НМЗ, что подтверждает важность молекулярно-генетического тестирования.

Корреляционный анализ показал статистиче-

ски значимую связь ($p < 0,05$) между наследственной предрасположенностью и тяжестью клинических проявлений. Применение методов нейровизуализации и электрофизиологического тестирования позволило уточнить диагностические критерии и определить наиболее информативные показатели для раннего выявления НМЗ. Полученные данные подтверждают необходимость разработки целевых программ по улучшению диагностики и лечения пациентов с НМЗ в регионе.

Анализ социокультурных факторов показал, что среди населения существуют барьеры, которые мешают своевременному обращению за медицинской помощью. Просветительские программы и информационные кампании могут помочь снизить эти барьеры и улучшить информированность пациентов и их семей о симптомах и способах лечения НМЗ.

Заключение. Результаты исследования подтверждают необходимость системного подхода к решению проблемы НМЗ. Разработка и внедрение образовательных программ для медицинских работников, повышение осведомленности населения, а также улучшение доступности современных методов диагностики и терапии позволят улучшить качество жизни пациентов с НМЗ и обеспечить более эффективное лечение.

Кроме того, интеграция современных технологий в процесс диагностики и лечения НМЗ может стать важным шагом на пути улучшения ситуации. В области неврологии необходимо сосредоточиться на следующих направлениях:

- **развитие молекулярной и генетической диагностики.** Внедрение лабораторий молекулярной диагностики и генетического тестирования позволит проводить скрининг на ранних стадиях и выявлять заболевания до появления клинических симптомов. Это особенно важно для таких состояний, как мышечная дистрофия Дюшенна и спинно-мышечная атрофия, где ранняя диагностика и раннее лечение могут замедлить прогрессирование заболевания и повысить выживаемость.
- **Подготовка специалистов.** Обучение врачей и медицинских работников новым методам диагностики и лечения, включая

электромиографию и молекулярно-генетические исследования, позволит значительно улучшить качество оказываемой медицинской помощи. Целевые программы повышения квалификации могут включать как теоретическую подготовку, так и практические семинары по методам диагностики и лечения НМЗ.

- **Укрепление междисциплинарного подхода.** НМЗ часто затрагивают различные органы и системы, что требует участия врачей разных специальностей. Разработка междисциплинарных подходов в лечении, включающих неврологов, кардиологов, ортопедов, реабилитологов и других специалистов, позволит комплексно подходить к лечению пациентов.
- **Создание и развитие реабилитационных программ.** Реабилитация играет ключевую роль в поддержании качества жизни и функциональных возможностей пациентов с НМЗ. Разработка и внедрение специализированных программ физиотерапии, а также обеспечение пациентов доступом к вспомогательным средствам, таким как ортезы и инвалидные кресла, помогут поддерживать физическую активность и замедлить атрофию мышц.
- **Улучшение информированности населения.** Просветительские мероприятия, направленные на информирование населения о симптомах, возможностях диагностики и лечения НМЗ, а также доступных методах реабилитации, помогут повысить уровень знаний о заболеваниях и улучшить взаимодействие пациентов с системой здравоохранения. Важным аспектом станет организация групп поддержки и консультативных центров для пациентов и их семей.

Реализация данных направлений требует не только значительных финансовых ресурсов, но и консолидации усилий различных организаций, включая государственные структуры, частный сектор, международные агентства и общественные объединения. Применение интегрированного подхода и разработка долгосрочной стратегии могут изменить текущую ситуацию и повысить уровень медицинского обслуживания для паци-

ентов с НМЗ в республике.

Таким образом, разработка и реализация национальной программы по НМЗ может стать важным шагом к повышению уровня здраво-

охранения и обеспечению благополучия пациентов в республике, задав темп для дальнейших исследований и улучшения медицинской помощи в этой области.

ƏDƏBİYYAT – LİTERATURA – REFERENCES

1. Кушнир Г.М., Иошина Н.Н., Абибулаев С.А., Савчук Е.А. и др. Спинальные мышечные атрофии с поздним дебютом: обзор литературы и описание клинического случая // Таврический медико-биологический вестник. – 2017. – Т. 20. – №. 3-1. – С. 110-115.
2. Евтушенко С.К., Шаймурзин М.Р., Евтушенко И.С. Новые современные технологии в терапии нейромышечных заболеваний, направленные на замедление их прогрессирования // Международный неврологический журнал. – 2009. – №. 4. – С. 9-19.
3. Garg N., Park S.B., Vucic S., Yiannikas C. et al. Differentiating lower motor neuron syndromes // Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry, 2017, 88(6), 474–483. doi: 10.1136/jnnp-2016-313526
4. Ozsarlak O., Schepens E., Parizel P.M., Van Goethem J.W. et al. Hereditary neuromuscular diseases // European journal of radiology, 2001, 40(3), 184–197. doi: 10.1016/s0720-048x(01)00399-0
5. Nakamura K, Sekijima Y. [Genetic counseling and predictive testing for hereditary neuromuscular diseases] // Rinsho Shinkeigaku (Clinical Neurology). 2021 Sep 28;61(9):588-593. Japanese. doi: 10.5692/clinicalneurology-001608
6. Coppedè F. Special Issue "Genetics and Epigenetics of Neuromuscular Diseases" // Genes (Basel). 2023 Jul 26;14(8):1522. doi: 10.3390/genes14081522
7. Saffari A, Weiler M, Hoffmann GF, Ziegler A. Gentherapien für neuromuskuläre Erkrankungen [Gene therapies for neuromuscular diseases] // Nervenarzt. 2019 Aug;90(8):809-816. German. doi: 10.1007/s00115-019-0761-z
8. Coppedè F. Epigenetics of neuromuscular disorders // Epigenomics. 2020 Dec;12(23):2125-2139. doi: 10.2217/epi-2020-0282

XÜLASƏ

İRSİ VƏ QAZANILMIŞ SINİR-ƏZƏLƏ XƏSTƏLİKLƏRİNİN DİAQNOSTİKASINA KLİNİK YANAŞMA

Qaniyeva M.T., İbrofilov M.O., Zaripov N.A., Qurbonova M.N.

Əbu Əli İbn Sina adına Tacik Dövlət Tibb Universiteti, M.Q. Qulyamov adına Nevrologiya, psixiatriya və tibbi psixologiya kafedrası, Düşənbə, Tacikistan

İrsi və qazanılmış formaları da daxil olmaqla sinir-əzələ xəstəliklərinin (SƏX) progressiv qrupları, periferik motor neyronlarını zədələyən və multisistem dəyişikliklərinə səbəb olan müxtəlif patologiyalardır ki, bu da diaqnostikanı çətinləşdirir. Miotonik distrofiyalar, miasteniya, spinal əzələ atrofiyası kimi xəstəliklər müxtəlif simptomlarla xarakterizə olunur və diaqnostikada molekulyar-genetik müayinə və neyrovizualizasiya metodları da daxil olmaqla kompleks yanaşma tələb edir. Tacikistanda SƏX-dən ölüm hallarının artması irsi meyillilik və ekoloji amillərlə bağlı ola bilər ki, bu da diaqnostik və tədris proqramlarının işlənilməsinə zəruri edir. Hazırkı tədqiqat Tacikistanda SƏX-in tezliyini, risk faktorlarını və diaqnostika üsullarını öyrənməyə yönəlib. Əldə edilən məlumatlar göstərir ki, diaqnostikanın yaxşılaşdırılması və xəstəlik hallarının daha çox aşkarlanması tibbi yardımı daha da təkmilləşdirməyə və xəstələrin həyat keyfiyyətini yüksəltməyə imkan verir.

Açar sözlər: sinir-əzələ xəstəlikləri, irsi meyillilik, multisistem təsir, diaqnostika.

SUMMARY

CLINICAL APPROACH TO THE DIAGNOSIS OF HEREDITARY AND ACQUIRED NEUROMUSCULAR DISEASES

Ganieva M.T., Isrofilov M.O., Zaripov N.A., Kurbonova M.N.

*Avicenna Tajik State Medical University, Department of Neurology, Psychiatry and Medical
Psychology named after M.G.Gulyamov, Dushanbe, Tajikistan*

Progressive groups of neuromuscular diseases (NMDs), including hereditary and acquired forms, are heterogeneous pathologies affecting lower motoneurons, resulting in multisystem changes and complicating diagnosis. Diseases such as myotonic dystrophy, myasthenia gravis, and spinal muscular atrophy are characterised by a variety of symptoms and require a comprehensive approach to diagnosis, including molecular genetic development and neuroimaging. In Tajikistan, the increased mortality rate of NMDs may be related to hereditary predisposition and environmental factors, which necessitates the development of diagnostic and educational programmes. The present study aims to investigate the incidence, risk factors and diagnostic methods of NMDs in Tajikistan. The findings show that improved diagnosis and increased detection of the incidence of the disease allow to provide better medical care and improve the quality of life of patients.

Keywords: neuromuscular diseases, hereditary phenomena, multisystem impact, diagnosis.

Redaksiyaya daxil olub: 10.02.2025

Çapa tövsiyə olunub: 07.03.2025

Rəyçi: Professor A.K.Məmmədbəyli