

Н. І. Кіцера

## Міопатія

**МІОПАТІЯ** (від грец. *mṓs* (μῶς) – м'яз і *páthos* – біль, страждання) – хронічне захворювання, що характеризується прогресуючою атрофією м'язів. Причиною виникнення М. є патол. мембрани, розташ. в м'язах, що втрачають амінокислоти, ферменти та інші речовини, необхідні для здорового функціонування м'язів. Порушення біохім. процесів у м'язах призводить до пошкодження, а згодом і загибелі м'язових волокон. М. бувають спадкові (вроджені, дитячі, юнацькі), що проявляються у віці до 20 р., і набуті – розвиваються після 30 р. Спадк. М. виникають внаслідок первин. ураження м'язів або нерв. системи, що спричиняє денервацію м'язів. Серед набутих М. (з'являються на фоні ін. патологій або отруень) розрізняють тиреоїдну, стероїдну, алкоголь. та поліміозит (ідіопатич. або пов'язаний з пухлиною). Перші симптоми – слабкість та атрофія ураженої групи м'язів симетрич. характеру, що не супроводжується болем. Із часом з'являються птоз, двоїння в очах, «качина» хода, дизартрія, дисфагія, викривлення хребта. Міотоніч. феномен – неможливість після стискання кулака швидко випрямити долоню. Псевдогіпертрофічна м'язова дистрофія Дюшена – захворювання з Х-зчепленим типом успадкування, що у 30 % випадків є результатом нових мутацій. Хворіють тільки хлопчики (проявляється в перші роки життя), помирають до 20 р. Частота захворювання – 2–3 випадки на 100 тис. насел. Спостерігається повільне, але прогресуюче наростання м'язової слабкості, недостатня м'язова активність, утруднення під час вставання з підлоги, пізній початок ходьби, порушення постави, «качина» хода, деформація стоп. Характерне поетапне вставання з підлоги «драбинкою». До 10–11 р. хвороба прогресує настільки, що дитина не може самостійно пересуватися, наростають м'язова атрофія, контрактури й деформація скелета. Міодистрофія Ерба–Рота має аутосомно-рецесив. тип успадкування (діагностують 1,2–2,5 випадки на 100 тис. насел.). Хвороба починається у 5–7-річ. віці з м'язів тазового поясу. У дітей змінюється постава, виникають труднощі під час піднімання сходами, безпричинні падіння на рівному місці. Відзначається атрофія м'язів рук, плеч. поясу, стегон. Характерні крилоподібні лопатки, «осина» талія. У деяких осіб відзначають бідність міміки, потовщення губ. Хворі тривалий час зберігають працездатність і повне самообслуговування. Міодистрофія Ландузі–Дежеріна (слабкість міміч. м'язів) – захворювання з аутосомно-домінант. типом успадкування. Перші симптоми з'являються у

віці 10–20 р. Частота випадків становить 0,9–1,4 на 100 тис. насел. Осн. симптоми: важко надути щоки, зажмуритися, свиснути. Міодистрофія кінцівок та поясу характеризується аутосомно-домінант. типом успадкування та вражає м'язи плеч. і тазового поясу. Початок захворювання припадає на вік 15–25 р. До неї зараховують тазово-стегн. тип Лейдена–Мебіуса, лопатково-стегн. тип Ерба (тип II A). Міофібрилярні М. – група спадк. генетично гетероген. нерв.-м'язових захворювань з однак. морфол. картиною в біоптатах м'язів, виникнення яких спричиняють мутації гена десміна (desmin), розташованого в хромосомі 2 в регіоні 2q35. Диференційна ознака М. – відсутність порушення чутливості та парестезій у кінцівках. Осн. методи діагностики: електроміограма, біопсія шматочка м'яза, аналіз крові та сечі, молекулярно-генет. аналіз. Лікування спадк. М. часто симптоматичне, полягає в корекції метаболізму в м'язовій і нерв. тканинах. Призначають фізіотерапевт. процедури, антихолінестеразні препарати, анаболічні гормони, лікувал. фізкультуру. Лікування набутих М. має таку ж тактику, проте в першу чергу лікарі намагаються усунути першоджерело виникнення хвороби. Рекомендовано мед.-генет. консультування сімей для оцінки ризику народж. дитини з М., якщо в родині були випадки цієї патології.

## Рекомендована література

1. Вельтищев Ю. Е., Темин П. А. Наследственные болезни нервной системы: Руководство для врачей. Москва, 1998;
2. A. A. S. Carvalho, E. Lacene, G. Brochier et al. Genetic Mutations and Demographic, Clinical, and Morphological Aspects of Myofibrillar Myopathy in a French Cohort // Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2018. Vol. 22, issue 6;
3. J. P. Fichna, A. Maruszak, C. Żekanowski. Myofibrillar myopathy in the genomic context // J. of Applied Genetics. 2018. Vol. 59, issue 4;
4. Яценко П. И., Рыбалов О. В., Яценко О. И. и др. Электромиографические характеристики височных и жевательных мышц у больных компрессионно-дислокационной дисфункцией височно-нижнечелюстных суставов различной степени тяжести // Wiadomosci Lekarskie. 2018. Т. 71, № 3, cz. 2.

### Бібліографічний опис:

Міопатія / Н. І. Кіцера // Енциклопедія Сучасної України [Електронний ресурс] / Редкол.: І. М. Дзюба, А. І. Жуковський, М. Г. Железняк [та ін.] ; НАН України, НТШ. – К. : Інститут енциклопедичних досліджень НАН України, 2019. – Режим доступу:

<https://esu.com.ua/article-67801>

2001-2024 © Ця енциклопедична стаття захищена авторським правом згідно з чинним законодавством України ([докладніше](#)).