

# ОГЛАВЛЕНИЕ

Список основных сокращений .....	6
<b>Глава 1</b>	
<b>НОВАЯ КОНЦЕПЦИЯ НОЗОЛОГИИ ЛИЦЕ-ЛОПАТОЧНО-ПЛЕЧЕВОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ</b> .....	7
1.1. Введение .....	—
1.2. О названии и клинической гетерогенности лице-лопаточно-плечевой мышечной дистрофии Ландузи—Дежерина и ее связи с прогрессирующей мышечной атрофией детства Дюшенна и ювенильной лопаточно-поясной мышечной дистрофией Эрба. О значении знаменитой дискуссии между Эрбом и Ландузи—Дежериним .....	9
1.3. Миогенный лопаточно-перонеальный синдром и связанная с ним проблема клинической и генетической гетерогенности ЛЛПМД. Что такое лопаточно-перонеальная амиотрофия Давиденкова? .....	30
Некоторые выводы .....	38
<b>Глава 2</b>	
<b>МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА ЛЛПМД. КРАТКИЙ ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ</b> .....	40
Некоторые выводы .....	51
<b>Глава 3</b>	
<b>БОЛЬНЫЕ И МЕТОДИКИ ИССЛЕДОВАНИЙ</b> .....	54
3.1. Клинические исследования функции, трофики и силы мышц .....	56
3.2. Электронейромиографические исследования .....	70
3.3. Морфологические исследования мышц .....	72
3.4. Радионуклидная сцинтиграфия мышц .....	74
3.5. Компьютерная (КТ) и магнитно-резонансная (МР) томография мышц .....	75
3.6. Молекулярно-генетические исследования .....	81
<b>ЛИЦЕ-ЛОПАТОЧНО-ПЕРОНЕАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ. АНАЛИЗ СОБСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА (гл. 4–8)</b>	
<b>Глава 4</b>	
<b>КЛИНИКА ЛЛПерМД</b> .....	84
4.1. Клинические особенности поражения отдельных мышц на разных стадиях болезни. Статическая и динамическая формулы мышечной слабости .....	—
4.2. Критерии клинического диагноза ЛЛПерМД на ранней и поздней стадиях болезни .....	144

Глава 5	
<b>КЛИНИКО-МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ</b> .....	146
5.1. Клиническая вариация миогенных фенотипов, тяжести болезни, ежедневной двигательной активности и величины делеции, т. е. размера фрагмента ДНК (РФД) в обследуемых семьях .....	—
5.2. Корреляции между фенотипом и генотипом (величиной делеции, т. е. РФД) .....	159
5.3. Пресимптоматические больные (ПрБ) .....	166
Глава 6	
<b>РАДИОНУКЛИДНАЯ СЦИНТИГРАФИЯ СКЕЛЕТНЫХ МЫШЦ</b> .....	170
6.1. Качественная оценка сцинтиграмм .....	—
6.2. Количественная оценка сцинтиграмм .....	174
Глава 7	
<b>КОМПЬЮТЕРНАЯ ТОМОГРАФИЯ МЫШЦ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ</b> .....	180
7.1. КТ мышц у пресимптоматических больных .....	—
7.2. КТ мышц у больных с ЛЛПерБЯ и ЛЛПерБЯ(П)-фенотипами .....	—
Некоторые выводы .....	187
Глава 8	
<b>МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ МЫШЦ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ</b> .....	188
8.1. МРТ мышц у пресимптоматических больных .....	—
8.2. МРТ мышц у больных с ЛЛПер-фенотипом .....	189
8.3. МРТ мышц у больных с ЛЛПерБЯ и ЛЛПерБЯ(П)-фенотипами .....	192
8.4. Количественный анализ степени, частоты и асимметрии поражения мышц нижних конечностей, обнаруженных при исследовании силы мышц ручным способом и по данным МРТ .....	200
8.5. Корреляции между клиническими данными и результатами МРТ-исследования мышц .....	205
Некоторые выводы .....	207
Глава 9	
<b>ПРОБЛЕМА КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕТЕРОГЕННОСТИ. ОБСУЖДЕНИЕ</b> .....	209
9.1. Проблема клинической гетерогенности лице-лопаточно-плечевой мышечной дистрофии и нозологической самостоятельности лице-лопаточно-перонеальной мышечной дистрофии .....	—
9.2. Корреляция между фенотипом и генотипом у больных с 4q35-сцепленной ЛЛПМД и ЛЛПерМД .....	229

Глава 10	
<b>ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЛИЦЕ-ЛОПАТОЧНО-ПЛЕЧЕВОЙ И ЛИЦЕ-ЛОПАТОЧНО-ПЕРОНЕАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ С ФЕНОТИПИЧЕСКИ СХОДНЫМИ БОЛЕЗНЯМИ</b> .....	239
10.1. Мышечные дистрофии .....	—
10.2. Конгенитальные миопатии .....	250
10.3. Миотоническая дистрофия .....	261
10.4. Митохондриальные миопатии .....	263
10.5. Метаболические миопатии .....	268
10.6. Воспалительные миопатии .....	269
10.7. Спинальные мышечные атрофии .....	271
10.8. Атипичные клинические проявления 4q35-сцепленной ЛЛПМД и ЛЛПерМД .....	281
10.9. Ассоциация 4q35-сцепленной ЛЛПМД с другими экзогенными или наследственными болезнями .....	292
10.10. Типичная ЛЛПМД у больных без 4q35-делеции .....	298
Глава 11	
<b>ПРИНЦИПЫ ЛЕЧЕНИЯ</b> .....	300
Приложение .....	310
Таблица П1. Исследование мышц .....	—
Таблица П2. Критерии оценки силы мышц .....	312
Таблица П3. Критерии степени поражения отдельных мимических мышц .....	313
Таблица П4. Критерии степени тяжести болезни у больных ЛЛПерМД .....	314
Таблица П5. Критерии степени нарушения ежедневной двигательной активности (ЕДА) больных ЛЛПерМД .....	315
Таблица П6. Функциональные тесты для исследования мышц .....	316
Заключение .....	318
Выводы .....	321
Список литературы .....	325
Resume .....	372

## БОЛЬНЫЕ И МЕТОДИКИ ИССЛЕДОВАНИЙ

Одной из задач нашего исследования было уточнить формулу мышечной слабости на разных стадиях развития лице-лопаточно-перонеальной (ЛЛПерМД). Таким образом, нас интересовала не только статическая, но и динамическая формулы, т. е. последовательность вовлечения отдельных мышц и мышечных групп в дистрофический процесс на разных стадиях болезни.

Одному исследователю невозможно решить эту задачу, так как ЛЛПерМД прогрессирует медленно, на протяжении десятилетий. Однако наши данные позволили отчасти решить эту задачу: мы могли наблюдать изменение топографии мышечной слабости у 24 больных через 24–28 и даже через 37 и более лет, так как располагали статусами больных, обследованных в 1969 г. (из диссертации В. М. Казаков, 1971).

Всего мы анализировали статусы 181 больного (78 мужчин и 103 женщин) с ЛЛПерМД из 57 аутосомно-доминантных семей, включая 5 «спорадических» случаев (см. далее табл. 6, 7). Возраст пациентов от 4 до 88 лет, длительность болезни — от 1 года до 60 лет и более. Среди историй болезни этих больных мы имели истории болезни 33 человек из 6 семей, которые были обследованы ранее, в 1969 г. (Казаков В. М., 1971).

134 больных из 45 семей (включая 6 семей, обследованных В. М. Казаковым в 1969 г.) были осмотрены нами в 1993–2006 гг. согласно диагностическим критериям для ЛЛПерМД (Казаков В. М., 1971) и ЛЛПМД (Padberg G. W. et al., 1991): в 1993–2005 гг. нам удалось переобследовать 24 больных из 6 семей, исследованных в 1969 г., включая один спорадический случай, и при этом обнаружить в этих семьях еще 23 больных ЛЛПерМД. Кроме того, мы выявили в 1993–1995 гг. дополнительно 9 семей (40 больных) с аутосомно-доминантной ЛЛПерМД, которые были переобследованы нами в 1999–2005 гг.; за период 2002–2005 гг. были дополнительно обследованы еще 47 больных (30 пробандов и 17 родственников пробандов) с ЛЛПерМД из 30 «новых» 30 семей (табл. 4, 6).

Таблица 4  
Распределение больных, обследованных в 1993–2006 гг., по возрасту, полу и тяжести болезни

Число больных	Возраст больных	Средний возраст	Пол (М : Ж)	Число ПрБ	Степень тяжести болезни			Итого
					легкая	средняя	тяжелая	
134	< 20	14	17:19	32	–	–	2	34
	20–40	27	20:27	29	3	2	13	47
	> 40	51	20:31	10	5	6	32	53
			57:77	71	8	8	47	134
Всего				52,9 %	5,9 %	5,9 %	35 %	100 %

Среди 134 больных, обследованных в 1993–2006 гг., 34 пациента имели возраст менее 20 лет (средний возраст 14 лет), 47 находились в возрасте между 20–40 годами (средний возраст 27 лет) и у 53 больных возраст превышал 40 лет (средний — 56). 47 человек (35 %) имели тяжелую форму болезни, 8 (6 %) — среднюю, 8 (6 %) — легкую и 71 (53 %) были пресимптоматиками.

Помимо этого мы имели статусы 47 больных из 15 семей и пяти «спорадических» случаев, которые были осмотрены в 1969 г. (В. М. Казаков, 1971) и не были переобследованы в последующие годы (см. табл. 5, 7).

Таблица 5  
Распределение больных, обследованных в 1969 г., по возрасту, полу и тяжести болезни

Число больных	Возраст больных	Средний возраст	Пол (М : Ж)	Число ПрБ	Степень тяжести болезни			Итого
					легкая	средняя	тяжелая	
47	< 20	14,5	8 : 6	7	–	–	7	14
	20–40	32,5	7 : 8	7	1	1	6	15
	> 40	56,7	7 : 11	4	2	1	11	18
			22 : 25	18	3	2	24	47
Всего				38,3 %	6,3 %	4,2 %	51 %	100 %

Кроме того, мы имели статусы 145 больных ЛЛПМД (109 наследственных случаев и 36 «спорадических»), заимствованные из литературы за период 1855–1968 гг., у которых была проанализирована формула мышечных поражений на разных стадиях болезни (В. М. Казаков, 1971). Эти данные мы использовали при обсуждении нашего материала.

Таким образом, мы располагали детальными клиническими сведениями о топографии мышечной слабости на разных стадиях болезни у 181 пациентов. Важно отметить, что мы имели возможность наблюдать, как изменяется фенотип мышечных поражений у 16 больных через 25 лет, у 9 пациентов — через 28–37 лет. Кроме того, у 25 пробандов и их родственников, которые находились на обследовании в разные периоды (с 1927 по 1966 г.) в отделениях неврологии ЛенГИДУВа и Военно-медицинской академии им. С. М. Кирова, мы могли проанализировать по историям болезни изменение топографии мышечных поражений в течение 6, 10, 20 и даже 43–49 лет.

### 3.1. КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ФУНКЦИИ, ТРОФИКИ И СИЛЫ МЫШЦ

Одной из задач исследования было установить последовательность вовлечения отдельных мышц и мышечных групп в миодистрофический процесс, в связи с чем был использован специальный опросник. При сборе жалоб и анамнеза с целью выявления мышечной слабости и установления времени возникновения нарушения функции отдельных мышц, нами использовался специальный «Опросник больного с наследственной нервно-мышечной болезнью» (Казаков В. М., 1971). Это позволило активно выявлять наличие мышечной слабости и двигательных нарушений, которые сами больные не замечали или не придавали им особого значения и объясняли эти расстройства возрастом, «отложением солей» или похуданием.

Частое попадание мыла в глаза при мытье головы, несмотря на попытку крепкого зажмуривания, и наличие полуоткрытых глаз во время сна позволяли заподозрить слабость круго-

вых мышц глаз; «плачущее» выражение лица и невозможность свиста являлись симптомами слабости круговой мышцы рта, а «надутые» губы и «слабый смех» — симптомами слабости дилататоров рта.

Быстрая утомляемость при таких действиях рук, как развешивание белья, причесывание, бритье, при еде, позволяло заподозрить слабость мышц плечевого пояса и проксимальных отделов рук.

Такое же значение придавалось выяснению, как исследуемый выполнял те или иные бытовые акты. Затруднения при письме, застегивании пуговиц, чистке картофеля, собирании монет указывали на слабость мышц предплечья и мелких мышц кистей.

Такие жалобы, как трудности при вставании с низкого стула или корточек, ходьбе по лестнице, посадке в городской транспорт служили признаком слабости мышц тазового пояса (большие ягодичные мышцы). Путем опроса, как больной поднимался с кровати, переходил из лежачего положения в сидячее, закладывал ногу на ногу, ставил ногу на ступеньку во время посадки в городской транспорт, выясняли, была или нет в той или другой стадии болезни слабость подвздошно-поясничных и прямых мышц живота.

Мог ли исследуемый ходить босиком, не сбивал ли при этом пальцы, не снашивал ли передний край обуви, не было ли легче ходить на высоком каблуке, часто или нет подворачивались стопы, не шлепал ли стопами при ходьбе — все это помогало установить слабость перонеальной группы мышц.

Помимо целенаправленного анамнеза мы использовали и просмотр семейных фотографий, на которых можно было видеть иногда признаки атрофии тех или иных мышц, изменение выражения лица (черты миопатического лица), некоторые особенности осанки (сильная покатоность плеч, сутулость и т. п.).

Все эти приемы опроса объективизировали жалобы и получаемые от больных (или их родственников) сведения о первых признаках миопатии.

Однако и такой специальный опрос не гарантировал от ошибок, так как начальные и легкие и даже явные проявления за-

болевания не замечаются ни самим больным, ни его близкими. Поэтому проводился, по возможности, личный осмотр всех родственников изучаемой семьи. Большинство пробандов и некоторые родственники госпитализировались в стационар. Часть лиц осматривалась амбулаторно или при посещении на дому.

После получения соответствующих сведений составлялась графическая генеалогическая таблица прямолинейного типа. Описание лиц, вошедших в родословную, проводили в определенном порядке сверху вниз, слева направо. У каждого родственника указывали точное место в родословной, номер поколения и порядковый номер, степень родства и данные о миогенном статусе. У женщин указывалась девичья фамилия.

Исследование функции и трофики скелетных мышц, оценку патологических деформаций отдельных сегментов тела и конечностей, вызванных нарушением нормального мышечного равновесия и появлением мышечных контрактур, проводили согласно методу Kendall H. O. a. Kendall F. M. (1949). Функцию мимических мышц исследовали по Дюшенну (1855, 1862). Исследуя произвольные движения, мы принимали во внимание как действие основных мышц, так и мышц-синергистов.

Так, при сокращении круговой мышцы глаза в момент сильного зажмуривания всегда соучаствуют мышцы-синергисты — сморщивающая бровь, поднимающая верхнюю губу, поднимающая угол рта и скуловая мышцы. Недостаточное сокращение синергистов в некоторых случаях указывало на слабость круговой мышцы глаза. Широко раскрытые глазные щели — также признак слабости круговых мышц глаз (глазничные порции). Если больные имели легкую слабость этих мышц, то при зажмуривании ресницы полностью не вбирались вовнутрь век (рис. 2, 9). При тяжелой слабости круговых мышц глаз, при попытке зажмуривания веки только соприкасались, вследствие сокращения пальпебральной части круговых мышц глаз (рис. 3, 10). Невозможность закрыть глаза и лагофthalm являлись признаками отсутствия функции как пальпебральной, так и орбитальной порций круговых мышц глаз (рис. 4, 11).

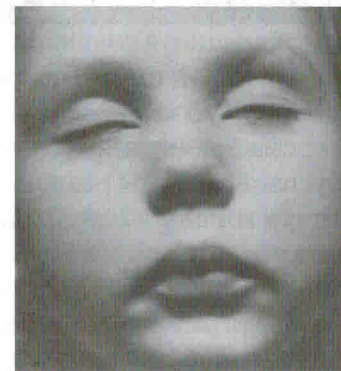
«Плачущее» выражение лица — признак слабости круговой мышцы рта и преобладающего действия дилататоров рта.



**Рис. 2.** Наблюдение 2, семья 1, III–24, 60 лет. Легкая слабость круговых мышц глаз, орбитальных порций, более заметная на левой стороне. При зажмуривании ресницы полностью не вбираются вовнутрь век, радиальные морщинки отсутствуют у наружного угла левой орбиты и очень слабые у правой орбиты; мышцы-синергисты (сморщиватель бровей и мышца гордецов) на левой стороне сокращаются очень слабо. Тяжелая слабость скуловых мышц. Большая может показать зубы за счет сокращения мышцы, поднимающей верхнюю губу (на это указывает распрямление и углубление верхних частей носогубных складок), и сокращения мышцы, опускающей нижнюю губу, и мышц, опускающих углы рта (на это указывает появление дополнительных складок, идущих от углов рта вниз и кнаружи).

**Рис. 3.** Наблюдение 55, случай «спорадический», 41 год. Тяжелая слабость орбитальных порций круговых мышц глаз. При зажмуривании ресницы только соприкасаются и не вбираются вовнутрь век, радиальные морщинки отсутствуют у наружных углов орбит и мышца-синергист — сморщиватель бровей сокращается очень слабо, а мышца гордецов не действует. Углубление верхних частей носогубных складок обусловлено сильным напряжением других синергистов — мышцы, поднимающей верхнюю губу, и мышц, поднимающих углы рта.

**Рис. 4.** Наблюдение 39, семья 10, V–6, 4 года. Миопатическое лицо. Невозможно закрыть глаза; видны склеры (не действуют орбитальные и пальпебральные порции круговых мышц глаз). Отсутствуют носогубные складки, так же, как морщинки между бровями и вдоль спинки носа (не действуют мышцы-синергисты — дилататоры рта, сморщиватель бровей, поднимающая верхнюю губу и мышца гордецов). Верхняя губа нависает над нижней губой, напоминая «губу тапира».





**Рис. 5.** Наблюдение 1, семья 1, III–22, 61 год. Асимметрия губ при складывании их в трубочку (легкая слабость и атрофия круговой мышцы рта на левой стороне).

**Рис. 6.** Наблюдение 2, семья 1, III–24, 60 лет (родная сестра больной, изображенной на рис. 5). Тяжелая слабость и атрофия круговой мышцы рта, более выраженные на левой стороне. При попытке сложить губы «в трубочку» рот остается в форме «поперечной щели».



**Рис. 7.** Наблюдение 11, семья 2, IV–8, 30 лет. Больная не может надуть щеки вследствие тяжелой слабости и атрофии круговой мышцы рта, более заметных на правой стороне.

Если больной имел легкую слабость этой мышцы, то при складывании губ «в трубочку» или при попытке надуть щеки отмечалась асимметрия губ или рта (рис. 5). При тяжелой слабости круговой мышцы рта больные не могли сложить губы «в трубочку» и надуть щеки (рис. 6, 7). Невозможность выпячивания губ — признак отсутствия функции круговой мышцы рта (рис. 8).

«Надутые» губы являются признаком слабости скуловых мышц и преобладающего действия круговой мышцы рта. «По-



**Рис. 8.** Наблюдение 4, семья 1, IV–44, 39 лет (дочь больной, изображенной на рис. 2 и 6). Круговая мышца рта не функционирует (отсутствие мышцы). Невозможно заострить губы. Легкое выпячивание верхней губы обусловлено напряжением мышцы, поднимающей верхнюю губу.

**Рис. 9.** Наблюдение 31, семья 7, IV–10, 29 лет. Легкая слабость скуловых мышц, более заметная на левой стороне. Наружные углы рта отодвигаются кнаружи, но не вверх. Больная может показать зубы («поперечное оскаливание») за счет сокращения мышц смеха, мышц, опускающих углы рта (на это указывает появление дополнительных складок, идущих от углов рта вниз и кнаружи), и мышцы, поднимающей верхнюю губу (на это указывает распрямление верхних частей носогубных складок, особенно слева). Легкая слабость орбитальных порций круговых мышц глаз. При зажмуривании ресницы полностью не вбираются вовнутрь век и мышцы-синергисты сморщиватель бровей и гордецов не сокращаются.

перечное оскаливание» — признак легкой слабости скуловых мышц (рис. 9). При тяжелой слабости этих мышц больной мог показать зубы только вследствие сокращения синергистов: мышцы, поднимающей верхнюю губу, и мышц, опускающих углы рта, или за счет сокращения мышц смеха (рис. 2, 10). Невозможность показать зубы — признак отсутствия функции скуловых мышц (и других дилататоров рта) (рис. 11).

Только у трех больных мы наблюдали почти полное отсутствие функции мимических мышц с двух сторон. Эти больные имели «миопатическое» лицо (см. рис. 4, 11). У них было мало выразительное лицо и почти отсутствовала мимика смеха и плача. У всех остальных больных, даже с развитой формой

## МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ МЫШЦ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ

### 8.1. МРТ МЫШЦ У ПРЕСИМПТОМАТИЧЕСКИХ БОЛЬНЫХ

Обследовано пять ПР больных: один с лопаточно-плечевым фенотипом (мужчина 20 лет) и четверо (3 мужчины в возрасте 15, 17, 26 лет и 1 женщина 18 лет) с лице-лопаточно-перонеальным (ЛЛПер) фенотипом.

Эти больные не жаловались на двигательные нарушения (даже при использовании специального тестированного опроса). При исследовании у всех больных выявлялась минимальная слабость и/или атрофия круговой мышцы рта на правой или левой стороне, легкая атрофия нижней порции передней зубчатой и/или трапецевидной мышц. У трех больных отмечалась легкая атрофия внутренней части стернальной порции большой грудной мышцы на правой или левой стороне. У пяти больных отмечалась легкая слабость передних большеберцовых мышц. Эти больные не могли стоять на пятках или на одной пятке. При попытке встать на пятки наблюдалось преимущественное сокращение длинного разгибателя пальцев с приподниманием наружного края стопы или одновременное сокращение этой мышцы совместно с длинным разгибателем большого пальца, а не передней большеберцовой мышцы. Глубокие рефлексы, за исключением Ахилловых, были снижены.

МРТ-исследование больных с использованием T1 и T2 ВИ не выявило явных патологических изменений в мышцах бедер и голеней. Однако у 4 больных с ЛЛПер-фенотипом в мышцах голеней **только на T2 ВИ** на отдельных срезах (от 10 до 17) и только на одной стороне обнаружены очень легкие изменения (стадия 1) в *m. tibialis anterior*, а также в *m. extensor digitorum longus* (у двух из этих больных) в сравнении с контролем.

У одного больного (С. Г. В.) выявлялось тотальное поражение (стадия 4), на отдельных срезах, только в *mm. semimembranosus et biceps femoris (caput longum)* с двух сторон.

### 8.2. МРТ МЫШЦ У БОЛЬНЫХ С ЛЛПер-ФЕНОТИПОМ

Обследованы 4 человека (один мужчина 73 лет и три женщины — 39, 41 и 42 лет). Из них 2 больных имели тяжелую степень болезни, 2 — умеренную; у всех отмечалась 2-я степень ЕДА. Трое больных (мужчина Ш., 73 года и две женщины — Ц., 39 лет и Шх., 42 года, дочь мужчины Ш.) имели «чистый» ЛЛПер-фенотип и одна больная К., 41 года имела тяжелый ЛЛПер-фенотип с легкой слабостью (4 балла) задней группы мышц бедер. Все женщины имели тяжелую слабость круговой мышцы рта преимущественно на левой или правой стороне. Они не могли надуть щеки. Кроме этого, у всех выявлялась тяжелая слабость орбитальной порции круговой мышцы глаза. У больного Ш., наблюдалась только очень легкая атрофия правой половины верхней губы и легкая слабость орбитальных порций круговых мышц глаз. У этого мужчины и двух женщин (Ц., 39 лет и К., 41 года) выявлялась тяжелая слабость мышц, фиксирующих лопатки, и они не могли отвести руки выше горизонтального уровня. У больной Шх., 42 лет, эти мышцы были вовлечены в умеренной степени.

У мужчины Ш., 73 лет, и одной женщины К., 41 года, обнаружена тяжелая слабость передних большеберцовых мышц, длинных разгибателей пальцев и в меньшей степени длинного разгибателя пальцев с выраженным степпажем при ходьбе. У двух других женщин — 39 и 42 лет — выявлена умеренная асимметричная слабость передних большеберцовых и длинных разгибателей пальцев с заметным степпажем только на одной стороне. Трое больных могли свободно подняться с корточек и стоять на носках, но не могли стоять на пятках. Больная К. не могла стоять как на пятках, так и на носках, но свободно приседала и вставала с корточек.

На рис. 52, а, б (1–4) представлены поперечные T1-взвешенные изображения мышц бедер и голеней больных с клиническим ЛЛПер-фенотипом.

**Мышцы голеней.** У всех больных с ЛЛПер-фенотипом обнаружено вовлечение мышц переднего ложа голеней.

У больных К., Ш. и Шх. (см. рис. 52/1, 3, 4) наблюдалось симметричное тотальное вовлечение *mm. tibialis anterior* и *ex-*

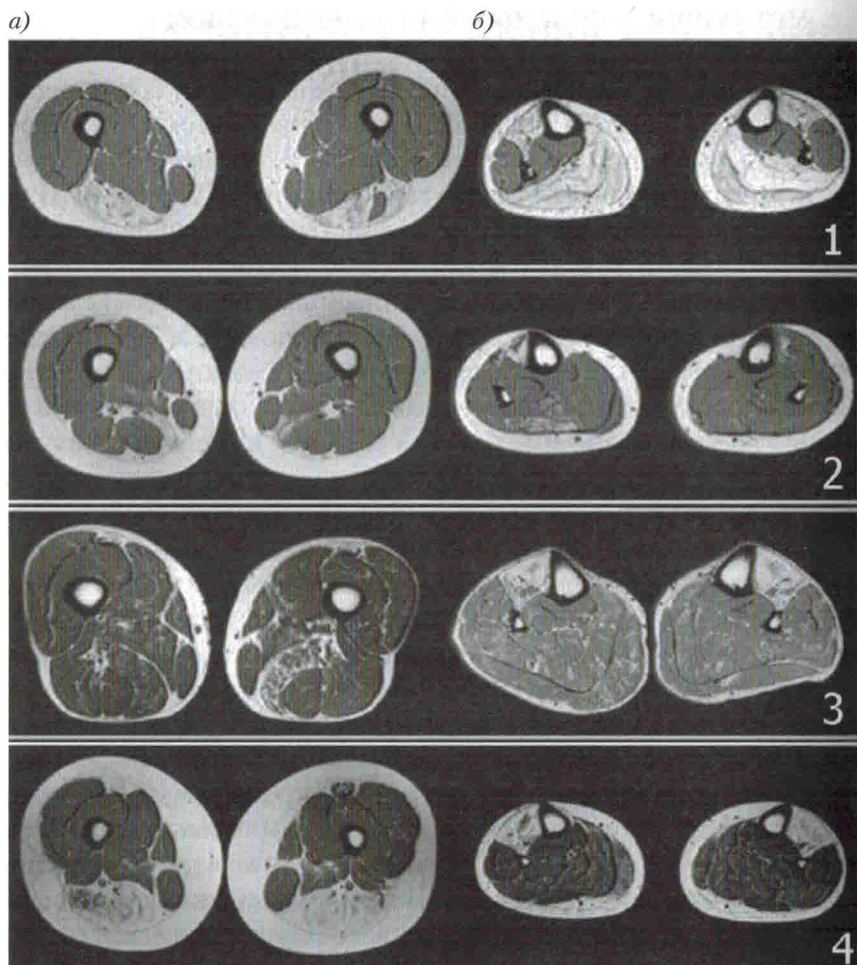


Рис. 52. МРТ мышц бедер (а) и голени (б) в Т1 ВИ у больных с лице-лопаточно-перонеальным (ЛЛПер) фенотипом

tensor digitorum longus, а у больной Ц. (см. рис. 52/2) — асимметричное умеренное/тяжелое вовлечение только *m. tibialis anterior*, преимущественно справа. *M. extensor hallucis longus* тяжело вовлекался у трех больных (см. рис. 52/1, 3, 4). Помимо этого у всех больных отмечалась разная степень поражения *mm. gastrocnemius caput mediale and soleus*.

У больных Ц., Ш. и Шх. (см. рис. 52/2, 3, 4) на некоторых срезах выявлялось легкое или умеренное вовлечение *m. soleus*. У больной К. (см. рис. 52/1) наблюдалось тотальное замещение этой мышцы жировой тканью, также как обеих головок *m. gastrocnemius*.

У больного Ш. (см. рис. 52/3) было обнаружено легкое/умеренное вовлечение медиальной головки *m. gastrocnemius* на правой стороне, а у больной Шх., дочери больного С., выявлено тяжелое вовлечение *gastrocnemius* (медиальных головок) с сохранением латеральных головок этой мышцы с обеих сторон (см. рис. 52/4).

**Резюме.** У всех больных с клиническим ЛЛПер-фенотипом наблюдалось тотальное или тяжелое вовлечение *m. tibialis anterior*, *extensor digitorum longus* и в меньшей степени — *extensor hallucis longus*, за исключением одной больной у которой была вовлечена только *m. tibialis anterior*. Помимо этого у трех больных наблюдалось умеренное или тяжелое поражение медиальных головок *m. gastrocnemius* и в меньшей степени — *m. soleus*. У всех больных *m. peroneus longus* и мышцы заднего глубокого ложа голени (*tibialis posterior*, *flexor digitorum longus et flexor hallucis longus*) были полностью сохранены.

**Мышцы бедер.** У всех больных (К., Ц., Ш., Шх.) с клиническим «чистым» ЛЛПер-фенотипом выявлялась различная степень вовлечения мышц задней группы бедер.

У больной Шх., 42 лет (см. рис. 52/4) обнаружено двустороннее тотальное поражение ***mm. semimembranosus***, *semitendinosus* и *biceps femoris (caput longum)* слева и тяжелое вовлечение этих мышц справа, а также умеренное поражение *m. adductor magnus* на левой стороне и тотальное вовлечение *m. adductor longus* с обеих сторон. Помимо этого у больной выявлялось тотальное вовлечение ***m. rectus femoris*** на правой стороне и умеренное поражение этой мышцы на левой стороне.



У больного Ш., 73 лет (см. рис. 52/3), отца больной Шх., отмечались тяжелое вовлечение **m. semimebranosus** слева и умеренное — справа и легкое поражение **m. adductor magnus**, более заметное на левой стороне. Помимо этого у больного обнаружено тотальное поражение **m. rectus femoris**, более заметное на правой стороне.

У больной Ц., 39 лет (см. рис. 52/2), обнаружено двустороннее тотальное вовлечение **mm. semimebranosus** и в легкой/умеренной степени — **m. adductor magnus**. Помимо этого у больной наблюдалось тотальное поражение **m. rectus femoris** с двух сторон, также как тяжелое/умеренное **m. adductor longus** и **m. biceps femoris (caput longum)** (на некоторых срезах и только на левой стороне).

У больной К., 41 год (см. рис. 52/1), отмечалось двустороннее тотальное/тяжелое вовлечение **m. semimembranosus**, **semitendinosus** и **biceps femoris (caput longum)** с обеих сторон и тотальное поражение **m. biceps femoris (caput brevis)** справа.

**Резюме.** У больных с клиническим развитым ЛЛПер-фенотипом наиболее тяжело вовлекались **mm. semimembranosus**, **biceps femoris (caput longum)** и **semitendinosus**, а также **m. rectus femoris** (за исключением одной больной), и в меньшей степени — **m. adductor longus et adductor magnus**. У всех больных сохранялись **mm. quadriceps, sartorius** и **gracilis**.

### 8.3. МРТ МЫШЦ У БОЛЬНЫХ С ЛЛПерБЯ- И ЛЛПерБЯ(П)-ФЕНОТИПАМИ

Обследовано 8 человек (5 мужчин и 3 женщины) в возрасте от 36 до 63 лет (средний возраст  $51 \pm 10$  лет). 6 из этих больных имели тяжелую степень болезни и 2 — умеренную. Среди этих больных у двоих отмечалась 2-я степень ЕДА, у пяти — 3-я степень, у одного — промежуточная между  $3/4$  (3,5) степенью ЕДА. У всех этих больных на протяжении, в среднем 10–12 лет, выявлялся «чистый» ЛЛПер-фенотип, который постепенно перешел в законченный ЛЛПерБЯ, или ЛЛПерБЯ(П)-фенотип с тяжелым поражением мышц задней группы бедер

Таблица 31  
Частота и степень поражения мышц нижних конечностей при клиническом и МРТ-исследованиях у больных ЛЛПерМД (или ЛЛКМД2)

Пациент	Я. Г. А.	З. Е. А.	З. Л. И.	С. И. Ю.	Б. В. В.	Ф. М. М.	Л. Ю. М.	С. О. Г.	К. Е. В.	Ш. А. И.	Ш. Е. А.	Ц. О. В.	Сила		МРТ		
	38	36	60	42	61	43	62	63	41	73	42	39	Число больных	Процент больных	Число больных	Процент больных	
Фенотип	ЛЛПерБЯ	ЛЛПерБЯ (П)	ЛЛПерБЯ	ЛЛПерБЯ (П)	ЛЛПерБЯ	ЛЛПерБЯ	ЛЛПерБЯ	ЛЛПерБЯ	ЛЛПер	ЛЛПер	ЛЛПер	ЛЛПер					
Продолжительность заболевания, лет	30	28	50	32	50	33	43	52	35	63	36	30					
Тяжесть заболевания	У	Т	Т	Т	Т	Т	Т	У	Т	Т	У	У					
РФД, кб	20	20	20	28	13	—	—	14	20	24	24	24					
Rect. fem	Сила	d	5	2	5	5	5	5	5	5	5	5	5	1	8		
		s	5	2	5	5	5	5	5	5	5	5	5	1	8		
	МРТ	d	3,5	3,5	1	3	1	4	2	0	0	2,5	4	4		10	83
		s	3,5	4	1	2,5	0	4	0,5	0	0	2,5	1	4		10	83
Vastus int	Сила	d	5	2	5	5	5	5	5	5	5	5	5	1	8		
		s	5	2	5	5	5	5	5	5	5	5	5	1	8		
	МРТ	d	0	3,5	2	2	2	1	0,5	0	0	0	0	0		6	50
		s	0	3,5	2,5	0,5	0	0	1	0	0	0	0	0		4	33
Vastus med	Сила	d	5	2	5	5	5	5	5	5	5	5	5	1	8		
		s	5	2	5	5	5	5	5	5	5	5	5	1	8		
	МРТ	d	0	4	2	3	2,5	0,5	0	0	0	0	0			5	42
		s	0	4	2	0,5	0	0	0,5	0	0	0	0	0		4	33