

Дополнительные методы диагностики, используемые при подозрении на нервно-мышечное заболевание.

Исследование ферментов в крови. Разработаны методы определения в крови ряда лизосомных ферментов при поражении или дегенерации мышечных волокон. Среди этих ферментов наибольшее диагностическое значение имеет креатинкиназа (КФК). Определение креатинкиназы в плазме крови, без сомнения, не может быть единым скрининговым тестом в диагностике всех нервно-мышечных заболеваний, так как многие из них не сопровождаются повышением активности ферментов в плазме крови. Повышенная активность креатинкиназы характерна для некоторых заболеваний, в частности мышечной дистрофии Дюшенна. Кроме креатинкиназы оценивается активность ферментов: лактатдегидрокиназы (ЛДГ), аспаратаминотрансферазы (АСТ) и уровень лактата. Исследование выполняется на биохимическом анализаторе, доступно для проведения в любой клинической лаборатории, имеющей биохимический анализатор.

Электромиография (ЭМГ) – инструментальный, полностью объективный метод исследования различных отделов периферической нервной системы и нервно-мышечного аппарата. Наиболее часто используют 2 методики: стимуляционную и игольчатую. ***Стимуляционная электронейромиография (ЭНМГ)*** – метод исследования особенностей проведения нервного импульса (вызываемого электростимуляцией нервов) по двигательным и чувствительным волокнам периферических нервов. ЭНМГ в основном используется для диагностики невралгических нарушений – нейропатий и нейрорадикулопатий различного происхождения. Кроме того, метод электронейромиографии обладает высокой диагностической ценностью при нейротравме. ***Игольчатая электромиография*** – метод исследования мышц в покое и при функциональных пробах, проводимый с помощью тонкого игольчатого электрода, погружаемого в мышцу. Метод является инвазивным, поэтому проводится только при строгих показаниях. Характерный паттерн ЭМГ позволяет отличить денервацию от миопатического процесса. Таким образом, невролог получает точное представление о распространенности патологического нейронального или невралгического процесса. Метод игольчатой ЭМГ также обладает высокой информативностью при диагностике заболевания миотонии. Метод проводится амбулаторно. Некоторые поликлиники и стационары края оснащены данным оборудованием.

Электрокардиография (ЭКГ). Исследование функции сердца имеет важное значение при подозрении на миопатию, так как сердце нередко поражается при мышечных дистрофиях, а также при воспалительных и метаболических миопатиях. ЭКГ часто позволяет выявить ранние признаки кардиомиопатии или нарушения сердечной проводимости, которые не проявляются клинически. В некоторых случаях показано более полное обследование функции сердца, включая ЭхоКГ и консультацию детского кардиолога. Исследование проводится амбулаторно. Все поликлиники оснащены оборудованием.

Молекулярно-генетическое исследование. В настоящее время разработаны методы исследования многих ДНК-маркеров наследственных миопатий и нейропатий в крови. Если клинические проявления позволяют заподозрить какое-то нервно-мышечное заболевание, эти исследования помогают подтвердить диагноз и не подвергать ребенка таким инвазивным процедурам, как мышечная биопсия. Определение других молекулярных маркеров возможно только при биопсии мышц. Генетический анализ крови как одного пациента, так и в серии — дорогостоящая процедура, которая обычно не предусмотрена программой медицинского страхования. На сегодняшний день данное

исследование проводится в г. Москве, в ФГБУ «Медико-генетический научный центр». Материалом для исследования служит кровь.

Тандемная масс-спектрометрия (ТМС) один из современных методов анализа соединений, нарушение метаболизма которых (нарушения метаболизма аминокислот, органических кислот и дефектов митохондриального бета-окисления жирных кислот) лежит в основе наследственных болезней обмена. Их насчитывают около 100 нозологических форм, большинство из которых манифестирует в неонатальном периоде и клиническим проявлением в ряде случаев является мышечная слабость. Исследование проводится в г. Москве, в ФГБУ «Медико-генетический научный центр». Материалом для исследования служит «сухая капля крови», как и при проведении неонатального скрининга. Исследование не предусмотрено программой обязательного медицинского страхования.

Мышечная биопсия. Биопсия мышц — наиболее важный и специфичный метод исследования для диагностики большинства нервно-мышечных заболеваний, применяется в том случае, если точный диагноз наследственного заболевания не установлен на основании молекулярно-генетического исследования крови. Биопсия мышц не только позволяет отличить неврогенный и миопатический процесс, но и определяет тип миопатии и дефицит специфического фермента. В большинстве случаев проводится электронная микроскопия материалов. Исследование проводится в федеральных клиниках.