

Наследственные нервно-мышечные болезни – группа болезней, проявляющихся нарушением произвольной мышечной деятельности, имеющих прогрессирующее течение, не имеющих специфического патогенетического лечения.

При относительно небольшой распространенности, неуклонно-прогрессирующее течение и отсутствие эффективных методов лечения делает эту группу болезней одной из наиболее актуальных проблем клинической неврологии

На сегодняшний день статистические данные по распространенности и заболеваемости нервно-мышечными болезнями отсутствуют. Но такие пациенты обращаются на прием к неврологу нередко.

Традиционным набором медицинской помощи для этих больных является выписка лекарственных средств, очень ограниченные физические нагрузки на мышцу, направление на медико-социальную экспертизу.

Однако во многих странах созданы общества, ассоциации, лиги, помогающие таким пациентам и семьям оставаться как можно дольше активными, преодолевать социальные ограничения.

С появлением новых методов диагностики, таких как ТМС, ДНК-диагностика, ЭНМГ с новыми оценочными программами, микроскопическая диагностика биопатата мышцы позволили выделить из групп НМБ ряд болезней (болезни обмена, болезни накопления), которые фенотипически протекают как НМБ, но сегодня имеют патогенетическое лечение. Также, посредством ДНК-диагностики возможно планировать рождение здоровых детей в семье, имеющей больного НМБ ребенка.

Привлечение к работе с данным контингентом пациентов врачей других специальностей позволяет не только замедлить прогрессирование болезни, отсрочить появление осложнений но и сохранять социализацию таких пациентов.

Для решения таких задач, концентрации медицинских знаний по этой проблеме и был создан специализированный кабинет по наблюдению за детьми с НМБ.

С целью пропаганды знаний и информации по данному разделу работы, а также для попытки объединения интереса к проблеме со стороны семей пациентов с НМБ, врачей и общественности был создан и виртуальный кабинет.

За 3 месяца работы кабинета в него поставлены на учет 20 пациентов. При невысокой распространенности НМБ и отсутствии в настоящее время работы по активному выявлению больных – это достаточно высокий показатель.

Результаты начала работы кабинета – 2 детей прошли обследование в лаборатории наследственных болезней обмена (г. Москва), 1 ребенок получил консультацию и курс лечения в НИИ педиатрии и детской хирургии (Москва), где подтвержден диагноз врожденной миопатии, 1 ребенок получил вызов на госпитализацию в Москву, 1 ребенок консультирован московскими специалистами на выезде в г. Краснодаре. У 1 ребенка диагностирована болезнь накопления (болезнь Помпе), у 1 – системное заболевание – дерматомиозит с дебютом в 1 год 2 месяца, диагностический маршрут в отношении которого выстраивался в сторону миопатии.

