

**Памятка по диагностике,  
лечению и реабилитации  
пациентов с миопатией  
Ульриха-Бетлема (COL6)**

# СОДЕРЖАНИЕ

Описание болезни

01

Диагностика

02

Комплексная реабилитация

03

Рекомендации врачей

04

# 1. Описание миопатии Ульриха-Бетлема

Врожденная мышечная дистрофия Ульриха и миопатия Бетлема являются заболеваниями мышц, связанными с мутациями в генах коллагена VI типа (COL6A1, COL6A2, COL6A3 и COL12A1).

**Миопатия Бетлема** представляет собой более легкую форму заболевания, в то время как врожденная мышечная дистрофия **Ульриха** имеет такое благоприятное течение болезни.

Заболевание может **дебютировать** как в раннем детском возрасте (возможно с рождения), так и в более позднем. У некоторых взрослых заметная мышечная слабость может возникнуть только после 40 лет, но в конечном итоге болезнь приводит к потере способности самостоятельной ходьбы.

Болезнь может спровоцировать раннюю и тяжелую дыхательную недостаточность, что приводит к необходимости ночной неинвазивной вентиляции легких (НИВЛ) в виде двухуровневого положительного давления в дыхательных путях.

**Общее количество пациентов в РФ на начало 2024 г. - 101 человек.** Преимущественно болеют дети до 18 лет (70%).

Количество пациентов: мужского пола - 62 %, женского пола - 38 %.

## Основные симптомы заболевания:

- Снижение мышечного тонуса
- Рефлексы сниженные или отсутствуют
- Спотыкания и частые падения, «Утиная походка» с перевалкой
- Плоско-вальгусная деформация стоп
- Затруднение при ходьбе, беге или подъеме по лестнице
- Гипермобильность пальцев рук и стоп
- Кривошея
- Контрактуры локтевых и голеностопных суставов
- Фолликулярный кератоз
- Пяточная стопа, Готическое небо
- Гиперлордоз/сколиоз
- Использование приема Говерса (симптом Гауэрса) при подъеме с пола
- Дисплазия тазобедренных суставов (далее ТБС)
- Врожденный подвывих или вывих тазобедренных суставов
- Снижение глоточного рефлекса





## 2. Диагностика

Для постановки окончательного диагноза одной клинической картины недостаточно. Диагностические исследования включают электро-миографическое исследование, анализ крови на ферменты, генетические исследования.

### **Перенатальная диагностика.**

При наличии миопатии Ульриха-Бетлема в семейном анамнезе следует до планирования беременности получить консультацию у врача-генетика. Будущим родителям до планирования беременности рекомендуется сдать генетический анализ, чтобы проверить, являются ли они носителем данного заболевания.

Инвазивные методы диагностики: биопсия хориона для определения пола плода (при подтверждении носительства МУБ) или амниоцентез (забор околоводных вод).

### **Диагностика по основным клиническим признакам.**

В неонатальный период большие пальцы рук прижаты к ладони/стопа прижата к голени. Ребенок менее подвижен, чем его сверстники (задержка моторного развития). Походка по миопатическому типу. Ребенку тяжело поднимается по лестнице, может не прыгать и не бегать. При подъеме с пола опирается на руки, используя прием Говерса. Пластичность пальцев рук и ног. Кривошея. Дисплазия ТБС/ограниченное разведение.

**Анализ крови на определение повышенного уровня фермента в крови (КФК и ЛДГ).** Высокий уровень в крови может указывать на проблему с мышцами, но не может с достоверной точностью подтвердить диагноз.

### **Генетический тест.**

Для генетического подтверждения заболевания в настоящее время используется методика NGS секвенирования (включает в себя: панель генов или полное экзомное секвенирование/полное геномное секвенирование). При выявлении патогенного варианта рекомендуется выполнение подтверждающей диагностики по Сэнгеру у всех членов семьи или другим референтным способом.

### **Биопсия мышцы.**

В редких случаях генетическое тестирование не подтверждает наличие данного варианта заболевания. При подозрении на МУБ с высоким уровнем вероятности поражение мышц может быть подтверждено с помощью МРТ мышц, в противном случае возможно проведение биопсии мышц, в которой могут обнаружиться специфические изменения в ткани.

### 3. Комплексная терапия

В настоящее время нет полноценного лечения от данного заболевания. Лечение пациентов с миопатией Ульриха-Бетлема носит симптоматический и поддерживающий характер. Необходимы систематические реабилитационные мероприятия: лечебная физкультура, массаж, растяжки, физиотерапия, бассейн, занятия на тренажерах. Для улучшения качества жизни рекомендуется контролировать вес, придерживаться правильного питания, а также использовать механические/электрические вспомогательные средства для облегчения передвижения.

Учитывая, что специализированных центров для больных с нервно-мышечными заболеваниями (далее НМЗ) на данный момент нет, большинство пациентов проводят реабилитацию на дому или по месту жительства.

Заметные улучшения у пациентов, не утративших способность к самостоятельному передвижению, определяются при проведении следующих систематических процедур):	Отмечаются улучшения у пациентов, утративших способность ходить/не ходивших, после длительного и ежедневного проведения следующих процедур:
<ul style="list-style-type: none"><li>✓ Аква реабилитации</li><li>✓ ЛФК, АФК</li><li>✓ Теплолечения (парафино-озокеритные аппликации)</li><li>✓ Растяжки</li><li>✓ Массаж</li><li>✓ Миостимуляции</li><li>✓ Локомато-терапии</li><li>✓ Механотерапии</li><li>✓ Электрофореза</li><li>✓ Костюма Адели</li><li>✓ Вибро-платформы</li><li>✓ Иппотерапии</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>✓ Аква реабилитации</li><li>✓ ЛФК, АФК</li><li>✓ Теплолечения (парафино-озокеритные аппликации)</li><li>✓ Растяжки</li><li>✓ Массаж (легкого)</li><li>✓ Миостимуляции</li><li>✓ Механотерапии</li><li>✓ Локомато-терапии</li><li>✓ Вертикализации</li><li>✓ Корвита</li></ul>

Также пациенты и их родители отмечают, что положительный эффект наступает при продолжительных занятиях с логопедом, после логопедического массажа, занятий с психологом/нейропсихологом.

Такие процедуры как, светолечение, дарсонваль, магнитотерапия, арт-терапия, музыкальные занятия не показали себя эффективными, так как большинство пациентов не имеют проблем с нарушением ЦНС.



## 4. Рекомендации врачей

- Санаторно-курортное лечение в заведениях неврологического и ортопедического профиля.
- Ежегодная плановая госпитализация в НИКИ Педиатрии в счет квот Министерства Здравоохранения для контроля динамики состояния, проведения реабилитации и корректировки рекомендаций по питанию, физической активности и приему биоактивных добавок к пище.

### **Пульмонолог:**

- Функциональные тесты легких (ФЖЭЛ) 1 раз в год (пульманолог)
- Спирометрия, импульсная осциллометрия

### **Ортопед:**

- Клинико-рентгенологическая оценка сколиоза 1 раз в год (ортопед, рентгенолог)
- Ортопедическая обувь, тьютора на верхние/нижние конечности, корсет по показаниям.

### **Кардиолог:**

- ЭхоКГ, ЭКГ 1 раз в год (кардиолог)

### **Невролог:**

- ЛФК, растяжки по всем отделам ежедневно, бассейн, парафин/озокерит, солевые грелки на ноги и предплечья в щадящем режиме № 10, массаж в щадящем режиме № 10.
- Избегать переохлаждений, множественных контактов, беречь от ОРВИ!
- Дыхательная гимнастика, занятия с мешком Амбу (300 дыхательных движений в день)
- Регулярный пульсоксиметрический контроль на фоне респираторных жалоб и ОРВИ
- Проведение ночной пульсоксиметрии 1 раз в год, при выявлении признаков синдрома ночного апноэ/гипноэ, эпизодов десатурации показано использование аппарата НИВЛ в ночное время (типа Weinmann (PrismaLab) с функцией адаптивной сервоventилиации и коррекцией апноэ в режиме авто-сипап), в дополнение необходимо: 2 маски, набор фильтров, запасной дыхательный контур, пульсоксиметр.

Дополнительно рекомендуется консультация следующих специалистов:

**Эндокринолог:** денситометрия, контроль Вит.Д3, кальция, с целью исключения развития остеопороза. Контроль дефицита аминокислот.

**Дерматолог:** с целью контроля состояния кожи и лечения кератоза.

**Логопед:** консультация для выявления возможных проблем логопедического характера, своевременной корректировки речевых нарушений.

**Ортодонт:** с целью контроля аномалии развития челюстно-лицевой системы, коррекции прикуса, подъязычной связки (уздечки).

**Гастроэнтеролог:** при большом недоборе/наборе веса, отказа от еды, пищевой избирательности, эпизодических случаях рвоты после еды.

**Эрготерапевт:** для подбора ТСР, а также обучения пользования этим ТСР, настройки оборудования.

### **Профилактика респираторных заболеваний:**

При ОРВИ пациентам с Мышечной дистрофией Ульриха- Бетлема противопоказано применение муколитической терапии.

При присоединении во время ОРВИ кашля:

- 1) Ингаляции физиологическим раствором NaCl (2-3мл, 3 раза в сутки)
- 2) В случае усиления или учащения кашля ингаляции с Ипратропия бромид+Фенотерол/Беродуал, через 10-15 минут после этого (ребенку в перерыве попить воды) ингаляции Будесонид/Пульмикорт (2-3 раза в день)
- 3) Раннее назначение антибиотикотерапии (в случае отсутствия эффекта от ингаляций в течение 2-3 дней) – антибиотикотерапия широкого спектра в возрастной дозировке.
- 4) Дренажный /мануальный массаж для отвода мокроты из легких.

