

«Название ЭОК в соответствии с клиническими рекомендациями»



*← Вставьте свою
иллюстрацию!!!!*

Структура учебного содержания ЭОК

1. Тема
- 1.1 Подтема
- 1.2 ...
2. ...
3. ...
4. ...



1.1 Название темы



Заголовок слайда

Подзаголовок слайда

(текст, демонстрационные материалы, рисунки, таблицы, гиперссылки)

Текст, текст, текст, текст, текст, текст, текст, текст, текст, текст,
текст, текст, текст, текст, текст,

- Текст
- Текст
- Текст

Наследственные нервно-мышечные заболевания

- занимают первое место по частоте среди всех наследственных моногенных неврологических заболеваний
- суммарная распространенность всех наследственных нервно-мышечных болезней составляет 250-300 x 10⁻⁶ (1 случай на 3500 населения) А. Emery (1991)
- пренатальная диагностика в семьях «высокого риска» - эффективный метод борьбы с этими тяжелыми и нередко фатальными недугами
- при этом центральное место в системе занимает ДНК диагностика.

Общие клинические признаки ННМЗ

- Мышечная слабость и утомляемость
- Положительна проба Говерса
- Мышечная гипотония
- Мышечные гипотрофии
- Снижение сухожильных рефлексов
- Костно-суставные деформации
- Семейный характер заболевания
- Кардиореспираторные нарушения



Наследственные нервно-мышечные заболевания (ННМЗ)

гетерогенная группа болезней, в основе которых лежит генетически детерминированное поражение нервно-мышечного аппарата:

- поражения периферических нервов
- мотонейронов спинного мозга
- поражения мышц
- вследствие дисфункции нервно-мышечного соединения

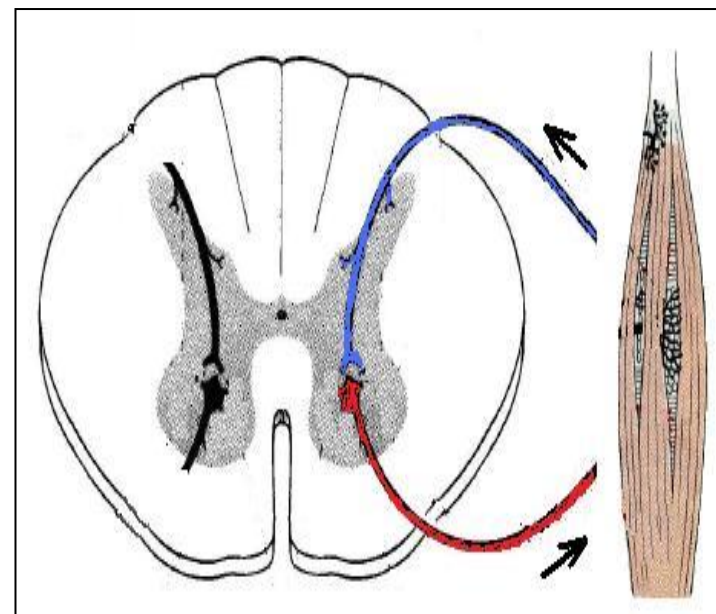


Рисунок 1. НМД

1 группа Прогрессирующие мышечные дистрофии (ПМД)

ПМД Дюшенна-Беккера	ПМД Эмери-Дрейфуса			ПМД лице-плечелопаточная	
XR	XR	AD	AR	Тип 1 AD	Тип2 AD
Ген DMD	EMD FHL1	LMNA	LMNA	DUX4	SMCHDI



Иллюстрация

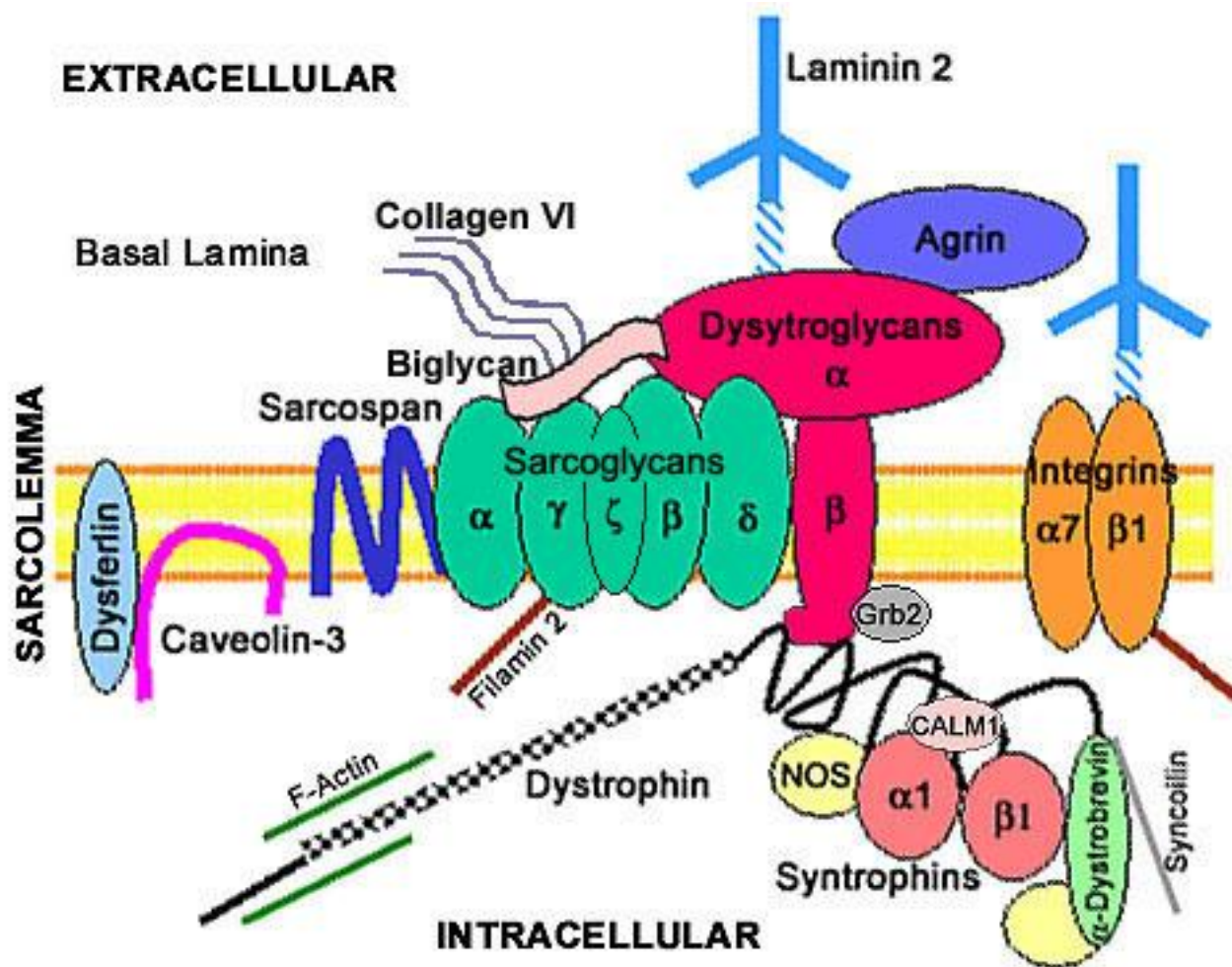
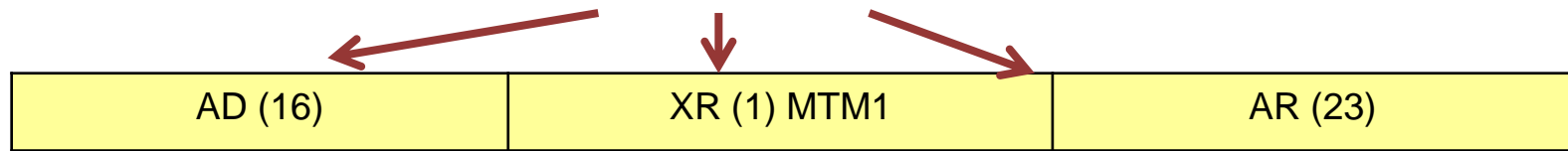
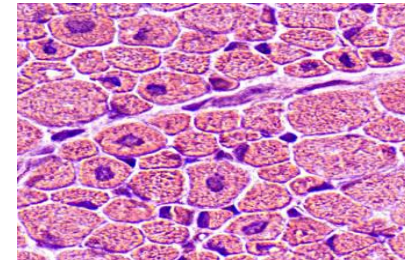
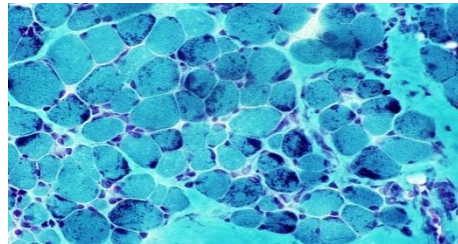


Рисунок 2. Прогрессирующие мышечные дистрофии (ПМД)

Группа 3. Врожденные миопатии (40)



Немалиновые миопатии (NEM1-9)		Миопатии с диспропорцией мышечных волокон (CFTD)		Центроядерные миопатии (CCD)	
AD (4)	AR (5)	AD (3)	AR (2)	AD (2)	AR (4)
TPM3 ACTA1 TPM2 KBTBD13	NEB TNNT1 CFL2 KLHL40 KLHL41	ACTA1 TPM3 MYH7	SEPN1 RYR1	DNM2 BIN1	BIN1 RYR1 TTN SPEG



www.neuromuscular.wustl.edu

