Научно-образовательная серия

36.6 – 366 дней в году

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

Международный медицинский учебник для медицинских училищ, высших медицинских учебных заведений и практикующих врачей

Издание на арабском, английском и русском языках



Автор:
доктор-учёный
Владимир Малецкий

36 заболеваний. | **6** тематических частей

Владимир Малецкий

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

https://litres.ru/74754414
SelfPub; 2026

Аннотация

Генетический диагноз определяет причину заболевания. Он не определяет пределов возможностей человека.

«Физическая терапия при генетических заболеваниях» — клинический учебник доктора-учёного Владимира Малецкого о физической терапии и медицинской реабилитации пациентов с наследственной патологией. В книге рассмотрены 36 заболеваний в шести частях: мышечные дистрофии, болезни нервной системы, генетические синдромы, заболевания скелета и соединительной ткани, болезни обмена веществ.

Каждая глава построена по единому плану из десяти разделов: от генетических причин и клинической картины до программы лечебной физкультуры, ортезирования, противопоказаний и рекомендаций семье.

Для студентов медицинских колледжей и вузов, врачей-реабилитологов, специалистов по физической терапии, неврологов, ортопедов, педиатров и генетиков.

Издание выходит на русском, английском и арабском языках в научно-образовательной серии «36.6 — 366 дней в году».

Содержание

Авторские права	6
Аннотация	9
Глава 1. Мышечная дистрофия Дюшенна	19
Глава 2. Мышечная дистрофия Беккера	28
Глава 3. Конечностно-поясные мышечные дистрофии (Эрба-Рота)	38
Глава 4. Плечелопаточно-лицевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина	48
Глава 5. Миотоническая дистрофия Штейнерта	58
Глава 6. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	68
Глава 7. Спинальная мышечная атрофия (СМА)	78
Глава 8. Болезнь Шарко-Мари-Тута	88
Глава 9. Наследственная спастическая параплегия	98
Глава 10. Атаксия Фридрейха	108
Глава 11. Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)	118
Глава 12. Болезнь Гентингтона	129
Конец ознакомительного фрагмента.	140

Владимир Малецкий

ФИЗИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

Авторские права

Физическая терапия при генетических заболеваниях

Научно-образовательная серия «36.6 — 366 дней в году», книга 1

Автор: доктор-учёный Владимир Малецкий

© Малецкий В., 2026.

Все права защищены.

Первое издание. Издание на русском языке.

Учебник выходит также на арабском и английском языках.

Издатель: Владимир Малецкий.

Электронное издание.

Все права защищены. Никакая часть настоящего издания не может быть воспроизведена, распространена или передана в любой форме и любыми средствами, включая размещение в сети Интернет, без предварительного письменного разрешения автора, за исключением случаев, предусмотренных законодательством Российской Федерации об авторском праве.

Любое неправомерное использование материалов книги, полностью или частично, влечёт ответственность, установленную законодательством.

Медицинская оговорка

Настоящий учебник предназначен для медицинского образования, научно-справочной работы и профессионального развития.

Представленная информация не заменяет индивидуальной клинической оценки, профессионального врачебного суждения и действующих клинических рекомендаций.

Методы физической терапии и реабилитации должны подбираться с учётом диагноза пациента, его клинического состояния, функциональных возможностей, противопоказаний и индивидуальных потребностей.

Медицинские знания и клинические рекомендации со временем меняются. Перед применением любого диагностического или лечебного подхода читателям следует ознакомиться с актуальными научными данными, действующими клиническими рекомендациями и профессиональными стандартами.

Автор и издатель не гарантируют достижения конкретных клинических результатов при использовании методов, описанных в настоящем издании. Клинические решения и ответственность за оказание помощи пациентам остаются за квалифицированными медицинскими специалистами.

Сведения об издании

Серия: *36.6 — 366 дней в году*

Книга 1: Физическая терапия при генетических заболеваниях

Язык: русский

Год издания: 2026

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Аннотация

«Физическая терапия при генетических заболеваниях» — специализированный медицинский учебник доктора-учёного Владимира Малецкого, посвящённый современным подходам к физической терапии, медицинской реабилитации и функциональному сопровождению пациентов с наследственной патологией.

Издание входит в авторскую научно-образовательную серию «36.6 — 366 дней в году», объединённую идеей непрерывной заботы о здоровье человека, развития медицинских знаний и совершенствования клинической практики.

В основу учебника положена концепция системного изучения 36 наследственных и генетически обусловленных заболеваний, объединённых в шесть тематических частей.

Каждая из 36 глав посвящена отдельному заболеванию либо группе родственных генетических заболеваний и построена по единому десятираздельному алгоритму — от понимания генетических механизмов и клинических проявлений до разработки индивидуальной программы физической терапии, профилактики осложнений и рекомендаций пациенту.

Главная особенность учебника заключается в сочетании фундаментальных медицинских знаний и практических принципов реабилитационной работы.

Заболевания рассматриваются не только как генетические диагнозы, но и с точки зрения их влияния на движение, мышечную силу, координацию, самостоятельность, способность к обучению, социальную адаптацию и качество жизни.

Структура учебника

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Первая часть посвящена патологиям, сопровождающимся первичным поражением мышечной ткани, прогрессирующей мышечной слабостью, контрактурами и нарушениями двигательных функций.

Рассматриваются мышечные дистрофии Дюшенна и Беккера, конечностно-поясные мышечные дистрофии Эрба-Рота, плече-лопаточно-лицевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина, миотоническая дистрофия Штейнерта и мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса.

Особое внимание уделяется сохранению двигательной активности, рациональному дозированию нагрузок, профилактике контрактур, ортопедическому сопровождению и контролю сердечно-дыхательных осложнений.

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы

Вторая часть рассматривает наследственные неврологические заболевания, сопровождающиеся поражением двигательных нейронов, периферических нервов, проводящих пу-

тей и структур центральной нервной системы.

В неё включены спинальная мышечная атрофия, болезнь Шарко-Мари-Тута, наследственная спастическая параплегия, атаксия Фридрейха, атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар) и болезнь Гентингтона.

Основные направления физической терапии включают поддержание двигательной самостоятельности, коррекцию нарушений походки и равновесия, уменьшение функциональных последствий спастичности и атаксии, предупреждение падений и адаптацию пациента к прогрессирующим неврологическим ограничениям.

Часть III. Генетические синдромы

Третья часть посвящена генетическим синдромам, при которых нарушения двигательного развития могут сочетаться с когнитивными, поведенческими, сенсорными и системными проявлениями.

Рассматриваются синдромы Дауна, Жубера, Ретта, Ангельмана, Прадера-Вилли и синдром ломкой Х-хромосомы.

Особое значение придаётся раннему вмешательству, формированию двигательных навыков, поддержанию коммуникации, развитию самостоятельности, организации безопасной среды и междисциплинарной помощи пациентам разных возрастных групп.

Часть IV. Наследственные заболевания скелета

Четвёртая часть посвящена заболеваниям, сопровождающимся врождёнными особенностями формирования кост-

ной и хрящевой ткани, деформациями скелета, нестабильностью суставов и ортопедическими осложнениями.

В неё включены ахондроплазия, несовершенный остеогенез, диастрофическая дисплазия, кампомелическая дисплазия, синдром Ларсена и врождённая спондилоэпифизарная дисплазия.

Рассматриваются безопасная двигательная активность, профилактика переломов и вторичных деформаций, ортезирование, функциональная адаптация и особенности реабилитации при повышенной хрупкости костей или нестабильности позвоночника.

Часть V. Наследственные заболевания соединительной ткани и мультисистемные синдромы

Пятая часть объединяет заболевания, при которых нарушения соединительной ткани, мышечно-скелетной системы и внутренних органов требуют особого подхода к назначению физических нагрузок.

Рассматриваются синдром Марфана, синдромы Элерса-Данлоса, миопатия Бетлема, туберозный склероз, нейрофиброматоз 1-го типа и болезнь Вильсона-Коновалова.

Акцент сделан на оценке индивидуальных рисков, предупреждении повреждений суставов и мягких тканей, кардиологических и неврологических осложнений, а также на сочетании двигательной реабилитации со специализированным медицинским наблюдением.

Часть VI. Наследственные болезни обмена веществ

и лизосомные болезни накопления

Заключительная часть посвящена наследственным метаболическим и лизосомным заболеваниям, способным приводить к прогрессирующему поражению мышц, нервной системы, скелета и внутренних органов.

Рассматриваются болезнь Помпе, синдром Гурлера, синдром Хантера, болезнь Гоше, метахроматическая лейкодистрофия и болезнь Ниманна-Пика типа С.

Особое внимание уделяется сочетанию современных методов специфической терапии с медицинской реабилитацией, сохранению функциональной самостоятельности, профилактике дыхательных и ортопедических осложнений и поддержанию качества жизни при прогрессирующем течении заболевания.

Единый алгоритм каждой главы

Каждая глава учебника структурирована по десяти последовательным разделам:

Общая характеристика заболевания — генетические причины, тип наследования, патогенез, распространённость и основные особенности заболевания.

Клиническая картина — характерные симптомы, возраст появления, функциональные нарушения и возможные осложнения.

Цели медицинской реабилитации — определение инди-

видуальных задач, функциональных приоритетов и ожидаемых результатов.

Лечебная физкультура — принципы построения двигательной программы, дозирование нагрузок, развитие и сохранение двигательных навыков.

Массаж и аппаратная физиотерапия — возможные симптоматические методы, их ограничения, безопасность и оценка клинической целесообразности.

Ортопедическая и функциональная реабилитация — профилактика деформаций и контрактур, использование ортезов и технических средств, адаптация повседневной деятельности.

Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях — особенности сопровождения при поражении сердца, дыхательной, нервной и других систем организма.

Противопоказания и ограничения — состояния и клинические риски, определяющие необходимость изменения или временного прекращения реабилитационных мероприятий.

Рекомендации пациенту и родственникам — организация домашней помощи, профилактика осложнений, поддержание самостоятельности и обучение безопасному уходу.

Заключение — основные клинические и практические выводы, определяющие стратегию реабилитации при конкретном заболевании.

Такая структура позволяет последовательно переходить от теоретического понимания заболевания к практическим

решениям, необходимым в повседневной работе медицинского специалиста.

Международный образовательный формат

Учебник подготовлен в трёх языковых версиях: арабской, английской и русской.

Арабская, английская и русская версии направлены на расширение доступности профессиональных знаний и использование единой образовательной концепции в разных странах.

Для кого предназначен учебник

Издание рекомендуется в качестве учебной и справочной литературы для студентов медицинских училищ и колледжей, студентов высших медицинских учебных заведений, специалистов по физической терапии и медицинской реабилитации.

Учебник также представляет практический интерес для врачей-реабилитологов, неврологов, ортопедов, педиатров, медицинских генетиков, физиотерапевтов и других специалистов, участвующих в комплексном сопровождении пациентов с наследственными заболеваниями.

Материал может использоваться при самостоятельном

профессиональном обучении, подготовке тематических занятий, разборе клинических случаев и планировании индивидуальных реабилитационных программ.

Концепция издания

36.6 — это не только название медицинской серии. Это символ непрерывности медицинского знания и заботы о человеке на протяжении всех 366 дней года. Серия «36.6 — 366 дней в году» — это клиническое кредо: символ температуры здорового тела и число дней в году, объединённые в одном названии, напоминают, что забота о здоровье — это ежедневная работа, а не разовый курс.

В центре внимания учебника находится пациент — не только его диагноз, но и его способность двигаться, общаться, учиться, работать и сохранять максимально возможную самостоятельность.

Генетический диагноз определяет причину заболевания. Медицинская реабилитация помогает определить возможности человека.

Именно этому принципу посвящена книга доктора-учёного Владимира Малецкого «Физическая терапия при генетических заболеваниях».

Почему эта книга — событие

Первое. Это учебник, в котором генетика и физическая терапия рассматриваются не как параллельные дисциплины, а как единая клиническая логика. Генетические заболевания перестают быть «приговором» — они становятся точкой приложения реабилитационных технологий.

Второе. Книга написана врачом-учёным, имеющим солидный международный опыт работы с пациентами с генетическими заболеваниями. За каждой главой — клинический опыт, знание доказательной базы и понимание того, что реально работает в кабинете, а что остаётся лишь теорией.

Третье. Серия «36.6 — 366 дней в году» — это философия, в центре которой стоит пациент, а не диагноз. 36 нозологий, 366 дней в году, температура здорового тела — три значения, которые напоминают: реабилитация сопровождает человека на протяжении всего года, а не только в период лечения. Книга учит системности, терпению и уважению к движению.

Четвёртое. Трёхъязычное издание — это мост между медицинскими школами. Арабский, английский и русский языки охватывают регионы с разными системами здравоохранения, но с общей проблемой: наследственные заболевания требуют реабилитации, а профильных специалистов, умеющих её проводить, недостаточно.

Глава 1. Мышечная дистрофия Дюшенна

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Мышечная дистрофия Дюшенна (*Duchenne Muscular Dystrophy (DMD))*

1. Общая характеристика заболевания

Мышечная дистрофия Дюшенна — тяжёлое наследственное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующей слабостью и дегенерацией скелетных мышц, а также поражением сердечной и дыхательной мускулатуры.

Причиной заболевания являются патогенные изменения гена DMD, расположенного на Х-хромосоме. Этот ген отвечает за образование белка дистрофина, обеспечивающего устойчивость мембран мышечных клеток. При его отсутствии или выраженном дефиците мышечные волокна повреждаются во время сокращений и постепенно замещаются жировой и соединительной тканью.

Заболевание встречается преимущественно у мальчиков: частота составляет приблизительно 1 случай на 3500–5000 новорождённых мальчиков (в среднем ≈1:5000). У дево-

чек-носительниц мутации в гене DMD в редких случаях также могут наблюдаться мышечная слабость и признаки вовлечения сердца. Первые признаки обычно появляются в возрасте 2–5 лет. Несмотря на прогрессирующий характер патологии, своевременное лечение и комплексная реабилитация позволяют дольше сохранять функциональные возможности пациентов.

2. Клиническая картина

Ранние проявления включают задержку моторного развития, затруднения при беге, прыжках и подъёме по лестнице. Ребёнок часто падает, испытывает сложности при вставании с пола.

Характерен симптом Говерса: пациент поднимается, последовательно опираясь руками на собственные ноги. Наблюдаются псевдогипертрофия икроножных мышц, слабость тазового пояса, характерная переваливающаяся походка.

По мере прогрессирования возникают контрактуры суставов, нарушения осанки, сколиоз и утрата самостоятельной ходьбы. Позднее возрастает риск дыхательной недостаточности и дилатационной кардиомиопатии.

Диагноз подтверждается молекулярно-генетическим исследованием. В крови обычно значительно повышена активность креатинкиназы.

3. Цели медицинской реабилитации

Главная задача реабилитации — максимально долго сохранять имеющиеся функциональные возможности без дополнительного повреждения мышц.

Основные направления включают профилактику контрактур, сохранение амплитуды движений, поддержание самостоятельности, предупреждение ортопедических осложнений и адаптацию пациента к повседневной жизни.

Программа должна учитывать возраст, стадию заболевания, двигательную активность, состояние сердечно-сосудистой и дыхательной систем.

4. Лечебная физкультура

Лечебная физкультура является основным методом двигательной реабилитации при болезни Дюшенна.

Условно выделяют три стадии: ранняя амбулаторная (самостоятельная ходьба, сохранная функция верхних конечностей), поздняя амбулаторная (ходьба с поддержкой или ограниченная, нарастающие контрактуры) и неамбулаторная (передвижение в кресле-коляске). Задачи и дозирование ЛФК различаются на каждой стадии.

На ранних стадиях рекомендуются умеренные аэробные

упражнения, мягкие активные и активно-ассистированные движения. Полезны упражнения в воде при условии стабильного состояния пациента.

Особое внимание уделяется сохранению подвижности голеностопных, коленных и тазобедренных суставов.

Растяжение укороченных мышц выполняется медленно, без боли и чрезмерного усилия. Продолжительность и интенсивность занятий определяются индивидуально.

Категорически не рекомендуется тренировать пациента до мышечного отказа. Следует избегать высокоинтенсивных силовых нагрузок, прыжков, упражнений с выраженным эксцентрическим компонентом и чрезмерного сопротивления.

Появление боли, продолжительного утомления или ухудшения двигательных возможностей после занятий требует уменьшения нагрузки и повторной оценки состояния.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж может применяться как вспомогательная процедура для улучшения комфорта пациента, уменьшения субъективного мышечного напряжения и облегчения ухода.

Предпочтительны мягкие поверхностные техники. Глубокое разминание, интенсивная вибрация и болезненное воздействие на ослабленные мышцы нежелательны.

Необходимо понимать, что массаж не восстанавливает дистрофин и не предотвращает разрушение мышечных во-

локон.

Электростимуляция (TENS и NMES), терапевтический ультразвук, инфракрасная терапия и магнитная терапия не имеют убедительных доказательств способности замедлять прогрессирование болезни Дюшенна. TENS может рассматриваться для отдельных задач обезболивания, но не как лечение самой дистрофии. Рутинное применение NMES для укрепления поражённых мышц не рекомендуется без специализированной оценки.

Основу реабилитации должны составлять лечебные движения, профилактика контрактур, ортопедическая поддержка и дыхательное сопровождение.

6. Ортопедическая реабилитация

При прогрессировании заболевания возникают мышечные дисбалансы и ограничения подвижности суставов.

По индивидуальным показаниям назначаются ортезы голеностопных суставов, в том числе для ночного использования. Важны правильное позиционирование конечностей и регулярная оценка состояния позвоночника.

После утраты самостоятельной ходьбы необходимо обеспечить пациента подходящим креслом-коляской, поддержкой туловища и устройствами для безопасного перемещения.

Особое внимание уделяется профилактике падений и пе-

реломов. У пациентов, получающих длительную глюкокортикостероидную терапию, повышается риск снижения минеральной плотности костей.

7. Дыхательная реабилитация

По мере ослабления дыхательных мышц снижаются эффективность кашля и способность обеспечивать достаточную вентиляцию лёгких.

Возможны задержка бронхиального секрета, ночная гиповентиляция и повторные респираторные инфекции.

Пациентам необходимо регулярное обследование дыхательной функции. По показаниям применяются методы ассистированного кашля и неинвазивная вентиляция лёгких.

Дыхательная реабилитация проводится совместно с пульмонологом и специалистами по нервно-мышечным заболеваниям.

8. Противопоказания и ограничения

При планировании процедур необходимо учитывать прогрессирующую мышечную слабость, кардиомиопатию, снижение прочности костей и возможные дыхательные нарушения. Особого внимания требуют пациенты со сниженной минеральной плотностью костной ткани и слабостью дыхатель-

ной мускулатуры, поскольку даже относительно небольшая травма может привести к перелому, а чрезмерная физическая нагрузка — усилить дыхательное утомление.

Следует избегать:

Интенсивных силовых тренировок и упражнений до истощения.

Агрессивного растяжения мышц и суставов.

Высокоударных упражнений с повышенным риском падения.

Глубокого болезненного массажа ослабленных мышц.

Физических нагрузок при острой инфекции, лихорадке или нестабильном сердечно-лёгочном состоянии.

Рутинного использования аппаратных процедур без обоснованных показаний.

При появлении выраженной одышки, боли в груди, головокружения или резкой слабости занятие прекращают и проводят медицинскую оценку.

9. Рекомендации родственникам

Семья играет ключевую роль в поддержании двигательной активности и качества жизни пациента.

Родителей обучают безопасному выполнению домашних упражнений, позиционированию конечностей, использованию ортезов и профилактике падений.

Важно не заставлять ребёнка выполнять упражнения че-

рез боль или выраженную усталость.

По мере прогрессирования заболевания необходимо адаптировать жилое пространство, обеспечивать доступность обучения, общения и повседневной активности.

Психологическая поддержка пациента и его родственников должна сопровождать реабилитацию на всех стадиях заболевания.

10. Заключение

Мышечная дистрофия Дюшенна требует комплексного междисциплинарного ведения с участием невролога, реабилитолога, кардиолога, пульмонолога, ортопеда и других специалистов.

Современное лечение может включать глюкокортикостероиды и отдельные мутационно-специфические методы терапии у пациентов, соответствующих установленным показаниям.

Медицинская реабилитация не устраняет генетический дефект, однако помогает сохранять двигательные функции, предотвращать вторичные осложнения и поддерживать максимально возможную самостоятельность.

Основной принцип работы реабилитолога при болезни Дюшенна — сохранять движение, не допуская перегрузки ослабленных мышц.

терапия при генетических заболеваниях

Глава 2. Мышечная дистрофия Беккера

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Мышечная дистрофия Беккера (*Becker Muscular Dystrophy (BMD))*

1. Общая характеристика заболевания

Мышечная дистрофия Беккера — наследственное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующей слабостью преимущественно проксимальных групп скелетных мышц и возможным поражением сердечной мышцы.

Заболевание связано с патогенными вариантами гена DMD, расположенного на Х-хромосоме. В отличие от мышечной дистрофии Дюшенна (см. часть I главу 1), при которой функциональный дистрофин практически отсутствует, при болезни Беккера обычно сохраняется частичная выработка изменённого или укороченного белка, поэтому заболевание в большинстве случаев прогрессирует медленнее. Однако выраженность клинических проявлений значительно различается: от умеренной мышечной слабости до тяжёлых двигательных ограничений и кардиомиопатии.

Патология встречается преимущественно у мужчин. У некоторых женщин, носительниц патогенных вариантов гена DMD, также возможны мышечные и сердечные проявления. Частота мышечной дистрофии Беккера составляет приблизительно 1 случай на 18 000–19 000 новорождённых мальчиков (по разным оценкам — от 1:18 450 до 1:19 000). Заболевание встречается значительно реже болезни Дюшенна.

2. Клиническая картина

Первые симптомы могут появляться в детском, подростковом или взрослом возрасте.

Наиболее характерны затруднения при беге, подъёме по лестнице, вставании из положения сидя. Постепенно формируется слабость мышц тазового пояса и бёдер.

У пациентов могут наблюдаться псевдогипертрофия икроножных мышц, переваливающаяся походка, симптом Говерса, мышечные боли и повышенная утомляемость.

Со временем возможны контрактуры суставов, нарушения осанки и снижение способности к самостоятельной ходьбе.

Важной особенностью болезни Беккера является возможность значительного поражения миокарда даже при относительно сохранной мышечной силе. У отдельных пациентов кардиомиопатия становится ведущим клиническим проявлением.

Диагноз подтверждается молекулярно-генетическим исследованием. Активность креатинкиназы обычно повышена.

3. Цели медицинской реабилитации

Основная задача реабилитации — поддержание функциональной самостоятельности пациента при минимальном риске дополнительного мышечного повреждения.

Реабилитационная программа направлена на сохранение подвижности суставов, профилактику контрактур, поддержание доступной мышечной активности, улучшение равновесия и предупреждение падений.

В отличие от более тяжёлых форм дистрофинопатий, многие пациенты с болезнью Беккера способны длительно сохранять самостоятельную ходьбу.

Поэтому важное место занимают адаптированная физическая активность, профессиональная и бытовая независимость.

Перед назначением нагрузки необходима оценка сердечно-сосудистой системы.

4. Лечебная физкультура

Лечебная физкультура должна назначаться индивидуально с учётом мышечной силы, утомляемости и кардиологиче-

ского состояния.

При сохранной двигательной функции могут использоваться умеренные аэробные упражнения: ходьба по ровной поверхности, занятия на велотренажёре с небольшим сопротивлением, плавание и упражнения в воде.

Допускаются осторожные упражнения на поддержание мышечной силы с низким сопротивлением, если они хорошо переносятся и согласованы со специалистом.

Рекомендуются мягкие растяжения икроножных мышц, сгибателей бедра и других групп, склонных к укорочению.

Полезны упражнения на равновесие, координацию и поддержание устойчивости при ходьбе.

Недопустимо доводить пациента до выраженного мышечного истощения. Следует избегать чрезмерных силовых нагрузок, интенсивных эксцентрических упражнений и тренировок через боль.

Продолжительность, частота и интенсивность занятий подбираются индивидуально. После нагрузки оцениваются мышечная боль, слабость и время восстановления.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

При мышечной дистрофии Беккера массаж может включаться в реабилитационную программу при наличии локального мышечного дискомфорта и сопутствующих болевых ощущений. Особое внимание уделяют щадящему воздей-

ствию на перегруженные мышечные группы с учётом выраженности слабости и индивидуальной переносимости процедуры.

Предпочтительны мягкие техники без выраженного давления. Болезненное разминание, интенсивная вибрация и агрессивное воздействие на ослабленные мышцы нежелательны.

Массаж не устраняет генетический дефект и не останавливает прогрессирование мышечной дистрофии.

TENS может использоваться по отдельным показаниям для симптоматического обезболивания, однако специфических доказательств эффективности при болезни Беккера недостаточно.

Вопрос о применении NMES рассматривается с учётом остаточной мышечной функции, степени утомляемости и функциональных задач пациента. При выборе параметров стимуляции специалист должен учитывать особенности дистрофического процесса и индивидуальную переносимость нагрузки.

При мышечной дистрофии Беккера ультразвуковая, инфракрасная и магнитная терапия могут рассматриваться специалистом как дополнительные методы при сопутствующих симптомах, если имеются самостоятельные показания. Их включение в программу зависит от индивидуальной переносимости, безопасности и ожидаемой симптоматической пользы; доказательств влияния этих процедур на прогресси-

рование дистрофии недостаточно.

6. Ортопедическая реабилитация

При прогрессировании мышечной слабости повышается вероятность ограничения подвижности суставов, нарушения походки и формирования контрактур.

Необходима регулярная оценка состояния стоп, коленных и тазобедренных суставов, позвоночника и устойчивости пациента.

По индивидуальным показаниям применяются ортезы, вспомогательные средства для ходьбы и приспособления для облегчения повседневной деятельности.

При выраженной слабости необходимо предупреждать падения и адаптировать окружающую среду.

Назначение ортезов должно учитывать возможность их влияния на сохранившуюся двигательную функцию.

7. Дыхательная и кардиологическая реабилитация

Дыхательные нарушения при болезни Беккера обычно возникают позднее и не у всех пациентов, однако при прогрессировании мышечной слабости необходим контроль функции внешнего дыхания.

Особенно важен кардиологический мониторинг.

Кардиологическое наблюдение следует начинать с момента установления диагноза, используя ЭКГ, эхокардиографию и, при необходимости, МРТ сердца. Согласно рекомендациям GeneReviews, кардиологическая оценка проводится ежегодно, а при выявлении нарушений функции миокарда — чаще, по решению кардиолога. При развитии кардиомиопатии могут назначаться лекарственные препараты для лечения сердечной недостаточности и профилактики осложнений. Физическая нагрузка в таких случаях согласовывается с кардиологом. При дыхательной недостаточности применяются специализированные методы респираторной поддержки.

8. Противопоказания и ограничения

При планировании реабилитации необходимо учитывать возможное сочетание мышечной слабости, нарушений сердечного ритма и снижения физической выносливости. Особую осторожность необходимо соблюдать при наличии кардиомиопатии и аритмий. Даже при относительно сохранной мышечной силе физическая нагрузка может требовать ограничений, установленных кардиологом после оценки состояния сердца.

Следует избегать:

Высокоинтенсивных силовых тренировок и упражнений

до истощения.

Значительных эксцентрических нагрузок.

Агрессивного растяжения и болезненных массажных техник.

Физических нагрузок при нестабильной кардиомиопатии или выраженных аритмиях.

Занятий при острых инфекциях, лихорадке и значительном ухудшении общего состояния.

Аппаратных процедур без обоснованных показаний и оценки безопасности.

При появлении боли в груди, обморока, выраженной одышки или сердцебиения занятие необходимо прекратить и обеспечить медицинскую оценку.

Выраженная мышечная боль, резкое усиление слабости или тёмная моча после нагрузки требуют срочного обследования для исключения повреждения мышц.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Пациенту и его семье необходимо объяснить, что умеренная регулярная активность предпочтительнее как полного отказа от движений, так и чрезмерных тренировок.

Домашняя программа может включать мягкие упражнения, безопасную ходьбу, поддержание подвижности суставов и периоды отдыха.

Необходимо соблюдать режим восстановления после на-

грузок и избегать длительного перенапряжения.

Пациентам трудоспособного возраста могут потребоваться адаптация рабочего места, изменение характера физических нагрузок и эргономические приспособления.

Особое внимание следует уделять регулярному кардиологическому наблюдению, даже если мышечная слабость выражена незначительно.

10. Заключение

Мышечная дистрофия Беккера характеризуется значительной клинической вариабельностью и зачастую более медленным прогрессированием по сравнению с болезнью Дюшенна (см. часть I главу 1).

Своевременная медицинская реабилитация способствует поддержанию двигательной активности, профилактике контрактур и сохранению самостоятельности.

Особое значение имеет кардиологический контроль, поскольку тяжесть поражения сердца не всегда соответствует выраженности мышечной слабости.

Комплексное сопровождение должно осуществляться при участии невролога, врача-реабилитолога, кардиолога, физиотерапевта и других специалистов.

Основной принцип реабилитации при болезни Беккера — поддерживать физическую активность, сохраняя баланс между функциональной пользой нагрузки и безопасностью

мышечной и сердечно-сосудистой систем.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 3. Конечностно-поясные мышечные дистрофии (Эрба-Рота)

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Конечностно-поясные мышечные дистрофии (Эрба-Рота) (*Limb-Girdle Muscular Dystrophies (LGMD))*

1. Общая характеристика заболевания

Конечностно-поясные мышечные дистрофии — группа наследственных нервно-мышечных заболеваний, характеризующихся прогрессирующей слабостью преимущественно мышц плечевого и тазового поясов.

Исторически часть конечностно-поясных форм обозначали как мышечную дистрофию Эрба-Рота. Современная классификация основывается на конкретных генетических нарушениях. Известны многочисленные подтипы LGMD, связанные с изменениями генов CAPN3, DYSF, SGCA, FKRP и других.

Наследование бывает аутосомно-рецессивным или аутосомно-доминантным. Возраст появления симптомов и скорость прогрессирования существенно различаются. По данным Orphanet, совокупная распространённость конечностно-поясных мышечных дистрофий оценивается приблизи-

тельно в 1 случай на 44 000–123 000 человек. Частота отдельных генетических подтипов существенно различается между популяциями.

2. Клиническая картина

Заболевание может проявиться в детском, подростковом или взрослом возрасте.

Наиболее характерны трудности при подъёме по лестнице, вставании со стула, беге и длительной ходьбе. При поражении плечевого пояса возникают затруднения при поднятии рук, одевании и выполнении бытовых действий.

Могут наблюдаться переваливающаяся походка, симптом Говерса, выступание лопаток, мышечная атрофия и контрактуры суставов.

При отдельных генетических формах возможно поражение миокарда и дыхательной мускулатуры.

Диагностика включает неврологический осмотр, исследование креатинкиназы, мышечную визуализацию и молекулярно-генетическое тестирование. Установление подтипа необходимо для правильного планирования наблюдения и реабилитации.

3. Цели медицинской реабилитации

Реабилитационная стратегия при LGMD определяется прежде всего генетическим подтипом и распределением мышечной слабости. У одних пациентов первостепенной задачей становится поддержание устойчивой ходьбы, у других — сохранение возможности поднимать руки, самостоятельно одеваться и выполнять бытовые действия. Поэтому функциональные цели формируются после оценки возможностей плечевого и тазового поясов, а также общего состояния пациента.

С учётом этого к основным задачам медицинской реабилитации относятся:

сохранение подвижности плечевых и тазобедренных суставов и профилактика контрактур;

поддержание мышечной выносливости в пределах индивидуальной переносимости;

улучшение равновесия и устойчивости при ходьбе;

сохранение функций верхних конечностей и самостоятельности в повседневной деятельности;

предупреждение падений.

4. Лечебная физкультура

Лечебная физкультура является основой реабилитационной программы.

При сохранённой способности к самостоятельному передвижению специалист может включать в программу упражнения на велотренажёре с минимальным сопротивлением, дозированную ходьбу и занятия в бассейне. Особое внимание уделяется устойчивости тазового пояса, контролю положения туловища и сохранению функций верхних конечностей. При выполнении движений необходимо учитывать возможную асимметрию мышечной слабости и различия между генетическими подтипами заболевания.

Важное место занимают упражнения для мышц плечевого и тазового поясов, поддержание объёма движений в суставах и тренировка равновесия.

Растяжение выполняется плавно, без боли. Необходимо избегать чрезмерных эксцентрических нагрузок, тренировок до истощения и упражнений, вызывающих выраженную мышечную болезненность.

После занятия оценивают утомляемость, мышечную боль и восстановление двигательных возможностей.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

При конечностно-поясных мышечных дистрофиях выбор массажной техники зависит от распределения мышечной слабости и состояния плечевого и тазового поясов. Специалист оценивает наличие болезненности, ограничения движений и компенсаторного перенапряжения отдельных мышечных групп, после чего определяет целесообразность щадящего мануального воздействия.

Предпочтительны мягкие техники без интенсивного разминания и болезненного давления на ослабленные мышцы.

TENS может применяться при отдельных болевых синдромах, но не влияет на генетический механизм заболевания.

Возможность использования NMES определяется генетическим подтипом LGMD и характером поражения мышц. Метод требует осторожного подбора параметров и оценки реакции пациента, поскольку данные о его эффективности при различных формах конечностно-поясных дистрофий ограничены.

Терапевтический ультразвук и инфракрасная терапия могут рассматриваться в качестве дополнительных методов физиотерапевтического воздействия при наличии сопутствующих болевых синдромов и мышечного дискомфорта. Их применение направлено преимущественно на реше-

ние симптоматических задач, повышение комфорта пациента и улучшение переносимости реабилитационных мероприятий.

Магнитотерапия (PEMF) также может рассматриваться как вспомогательный метод в составе комплексной программы реабилитации. Решение о её применении принимается специалистом индивидуально, с учётом клинического состояния пациента, возможных противопоказаний и ограниченности научных данных об эффективности метода непосредственно при LGMD.

Рациональное сочетание лечебной физкультуры, массажа и дополнительных аппаратных методик позволяет индивидуализировать реабилитационную программу с учётом функциональных возможностей пациента. При этом выбор каждой процедуры должен основываться на конкретных терапевтических задачах и её ожидаемой клинической пользе.

6. Ортопедическая реабилитация

При прогрессировании заболевания возможны контрактуры суставов, нарушения осанки, нестабильность походки и снижение способности передвигаться.

Необходимы регулярная оценка подвижности суставов и анализ ходьбы.

Выбор ортопедических приспособлений при LGMD зависит от преобладающего поражения мышц тазового либо пле-

чевого пояса.

При слабости нижних конечностей специалист подбирает ортезы и вспомогательные средства для ходьбы, позволяющие компенсировать нарушения походки и уменьшить риск падений.

При выраженном поражении плечевого пояса необходимо оценивать возможности пациента самостоятельно выполнять действия руками и использовать вспомогательные бытовые приспособления. В случае значительного снижения мобильности рассматривается подбор индивидуального кресла-коляски и средств позиционирования.

Особое внимание следует уделять профилактике падений и сохранению безопасной активности.

7. Дыхательная и кардиологическая реабилитация

Некоторые генетические подтипы LGMD сопровождаются кардиомиопатией, нарушениями сердечного ритма и слабостью дыхательной мускулатуры.

Поэтому кардиологическое и респираторное наблюдение определяют с учётом установленного генетического варианта.

При наличии показаний выполняются ЭКГ, эхокардиография, исследование функции внешнего дыхания и другие обследования.

При снижении эффективности кашля могут использоваться методы респираторной поддержки, а при дыхательной недостаточности — неинвазивная вентиляция лёгких.

Физическую нагрузку корректируют при выявлении сердечно-лёгочных осложнений.

8. Противопоказания и ограничения

При планировании реабилитации необходимо учитывать генетический подтип, степень мышечной слабости и риск повреждения мышечных волокон. При отдельных генетических формах LGMD, особенно некоторых дисферлинопатиях, интенсивные физические нагрузки могут сопровождаться выраженным повреждением мышц. Поэтому специалист должен учитывать генетический диагноз, показатели мышечных ферментов при наличии показаний и реакцию пациента на предыдущие занятия.

Следует избегать:

Высокоинтенсивных тренировок до истощения.

Чрезмерных эксцентрических нагрузок.

Агрессивного растяжения и болезненного глубокого массажа.

Упражнений с высоким риском падения.

Нагрузок при нестабильных сердечно-лёгочных нарушениях.

Необоснованного применения аппаратной физиотерапии.

Появление резкой слабости, длительной мышечной боли, выраженной одышки или тёмной мочи после физических нагрузок требует прекращения занятий и медицинского обследования.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Пациенту необходимо объяснить значение регулярной, но дозированной двигательной активности.

Домашняя программа может включать мягкие упражнения на подвижность суставов, безопасную ходьбу, упражнения на равновесие и периоды отдыха.

Следует избегать физических перегрузок и своевременно адаптировать домашнюю среду при снижении самостоятельности.

Специалист обучает родственников безопасным приёмам помощи при вставании со стула, перемещении с кровати и преодолении бытовых препятствий. При выраженной слабости плечевого пояса особое внимание уделяют сохранению самостоятельности при одевании, приёме пищи и выполнении действий руками, используя при необходимости адаптивные приспособления.

Важное значение имеют психологическая поддержка, сохранение социальной активности и профессиональная адаптация.

10. Заключение

Реабилитация при конечностно-поясных мышечных дистрофиях требует понимания клинической неоднородности этой группы заболеваний. Даже при сходной мышечной слабости пациенты могут существенно различаться по скорости прогрессирования, переносимости физических нагрузок и риску сердечно-дыхательных осложнений.

Поэтому успешная работа специалиста определяется не количеством назначенных процедур, а точностью индивидуальной оценки, обоснованным выбором методов и своевременной коррекцией реабилитационной программы.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 4. Плечелопаточно-лицевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Плечелопаточно-лицевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина (*Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD))*

1. Общая характеристика заболевания

Плечелопаточно-лицевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина — наследственное заболевание, при котором преимущественно поражаются мышцы лица, плечевого пояса и верхних конечностей. По мере развития болезни возможно вовлечение мышц туловища и нижних конечностей.

Выделяют две основные генетические формы: FSHD1 и FSHD2. Их развитие связано с нарушением регуляции экспрессии гена DUX4, вызывающим патологические изменения мышечных клеток. Наиболее распространённая форма FSHD1 обусловлена сокращением числа повторов D4Z4 в определённой области четвёртой хромосомы.

Характерной особенностью заболевания является выра-

женная вариабельность клинических проявлений даже среди членов одной семьи. У одних пациентов двигательные ограничения остаются умеренными десятилетиями, у других слабость постепенно распространяется на дополнительные мышечные группы. Распространённость FSHD, по различным эпидемиологическим оценкам, составляет приблизительно 4–10 случаев на 100 000 населения. Заболевание относится к сравнительно распространённым формам наследственных мышечных дистрофий, причём большинство диагностированных случаев приходится на FSHD1.

2. Клиническая картина

Первые проявления нередко возникают в подростковом или молодом взрослом возрасте. Пациенту становится трудно свистеть, плотно закрывать глаза, улыбаться или удерживать выражение лица.

При осмотре часто обнаруживаются выступание лопаток («крыловидные лопатки»), ограничение подъёма рук выше уровня плеч и слабость мышц, стабилизирующих лопатки. Мышечное поражение нередко имеет асимметричный характер.

При вовлечении мышц живота и спины изменяется осанка, может усиливаться поясничный лордоз. Слабость разгибателей стопы приводит к затруднению ходьбы и повышает вероятность спотыкания.

У части пациентов наблюдаются хроническая боль, повышенная утомляемость и нарушения сна. При раннем начале заболевания возможны также нарушения слуха и сосудистые изменения сетчатки глаза.

Диагноз подтверждается специализированным молекулярно-генетическим исследованием.

3. Цели медицинской реабилитации

При FSHD реабилитация сосредоточена прежде всего на сохранении полезных движений плечевого пояса и возможности самостоятельно выполнять действия руками.

Основные задачи включают поддержание доступной амплитуды движений плечевых суставов, улучшение контроля положения лопаток, предупреждение компенсаторных нарушений осанки и сохранение устойчивой походки.

Отдельное направление — уменьшение функциональных последствий асимметричной слабости. Специалист оценивает не только мышечную силу, но и способность пациента поднимать предметы, одеваться, пользоваться бытовыми принадлежностями и выполнять профессиональные действия.

При вовлечении мимической мускулатуры дополнительно оцениваются полноценность закрытия глаз, артикуляция и другие функции, влияющие на повседневную жизнь.

4. Лечебная физкультура

Программа ЛФК формируется после оценки подвижности плечевых суставов, положения лопаток, силы мышц туловища и устойчивости пациента.

Для верхних конечностей применяются активные и активно-ассистированные движения в доступной амплитуде. Упражнения с опорой предплечий на стол или скользящей поверхностью позволяют уменьшить влияние силы тяжести и облегчить движение рук.

Занятия могут включать упражнения на контроль положения лопаток, стабилизацию туловища и сохранение подвижности грудного отдела позвоночника. При этом важно не пытаться механически устранить крыловидное положение лопатки чрезмерной силовой нагрузкой.

При слабости нижних конечностей используются упражнения на равновесие, перенос веса тела и тренировку безопасной ходьбы. Велотренажёр и занятия в бассейне могут применяться с учётом двигательных возможностей.

Дозированная аэробная активность и индивидуально подобранные упражнения с сопротивлением могут быть полезны для физической подготовленности. Специалист оценивает не только переносимость занятия, но и сохранение качества движений после нагрузки. Современные исследования показывают, что индивидуально подобранные умерен-

ные силовые тренировки при FSHD могут хорошо переноситься и способствовать поддержанию мышечной функции. Вместе с тем результаты исследований неоднородны, поэтому интенсивность упражнений и их эффективность необходимо оценивать с учётом степени мышечного поражения и реакции пациента.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

При FSHD массаж может использоваться для уменьшения сопутствующего мышечного дискомфорта, особенно в области шеи, надплечий и спины, где нередко формируется компенсаторное перенапряжение.

Воздействие должно учитывать неравномерность мышечного поражения. Предпочтительны щадящие техники, направленные на облегчение болезненности и расслабление перегруженных участков.

TENS может рассматриваться при отдельных болевых синдромах. Возможность использования NMES оценивается осторожно, с учётом выраженности атрофии и функционального состояния стимулируемых мышц.

Терапевтический ультразвук, инфракрасное воздействие и магнитотерапия не относятся к специфическим методам лечения FSHD. При сопутствующих симптомах их применение может обсуждаться индивидуально, однако убедительных данных об эффективности этих процедур непосред-

ственно при данной дистрофии недостаточно.

При выборе физиотерапевтических мероприятий приоритет отдаётся конкретной функциональной задаче: облегчению движения, уменьшению боли либо повышению переносимости основных занятий.

6. Ортопедическая реабилитация

Одной из наиболее характерных ортопедических проблем при FSHD является недостаточная стабилизация лопатки, ограничивающая движения верхней конечности.

Для оценки возможной функциональной пользы специалист может провести пробу с ручной фиксацией лопатки, наблюдая, насколько увеличивается амплитуда подъёма руки.

У отдельных пациентов рассматривается хирургическая фиксация лопатки к грудной клетке. Такое вмешательство требует специализированной оценки, поскольку подходит не всем и может сопровождаться осложнениями. Ключевым критерием отбора является сохранная сила дельтовидной мышцы: при её выраженной слабости фиксация лопатки не обеспечивает функционального улучшения.

При слабости разгибателей стопы применяются голеностопные ортезы, уменьшающие риск спотыкания. При нарушениях осанки подбирают средства поддержки и адаптируют рабочее пространство.

В отличие от распространённого представления, ортопе-

дическая помощь при FSHD направлена не только на предупреждение деформаций, но и на улучшение функционального использования верхних конечностей.

7. Дыхательная и кардиологическая реабилитация

У большинства пациентов сердечная мышца не является основным объектом поражения, поэтому интенсивное кардиологическое наблюдение без соответствующих показаний обычно не требуется.

Дыхательная недостаточность также развивается не у всех больных, однако её вероятность возрастает при выраженной генерализованной слабости, нарушениях осанки и значительном снижении мобильности.

При появлении одышки, утренних головных болей, дневной сонливости или признаков ночной гиповентиляции необходимо исследовать дыхательную функцию и оценить потребность в респираторной поддержке.

При тяжёлом течении может потребоваться неинвазивная вентиляция лёгких. Физическую активность в подобных случаях планируют совместно с профильными специалистами. При снижении эффективности кашля могут применяться методы ассистированного кашля и дыхательной физиотерапии, как и при других нервно-мышечных заболеваниях.

8. Противопоказания и ограничения

Основную осторожность при реабилитации пациентов с FSHD необходимо соблюдать при упражнениях, требующих длительного удержания рук в поднятом положении или значительного сопротивления со стороны мышц плечевого пояса.

Не рекомендуются занятия, вызывающие выраженную боль, продолжительное мышечное утомление либо ухудшение ранее доступных движений.

При значительной нестабильности лопаток следует избегать неконтролируемых силовых упражнений над головой. При слабости разгибателей стопы повышается риск падений во время ходьбы по неровной поверхности.

При неполном закрытии глаз требуется офтальмологическая оценка для профилактики повреждения роговицы. Наличие дыхательных нарушений также учитывается при назначении физических нагрузок.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Пациентам рекомендуется организовать повседневную деятельность так, чтобы по возможности уменьшить необходимость длительного удержания рук выше уровня плеч.

Размещение часто используемых предметов на удобной высоте, применение опор для предплечий и адаптация рабочего места могут значительно облегчить бытовые действия.

При выраженной слабости мимических мышц и неполном смыкании век необходимо выполнять рекомендации офтальмолога по защите поверхности глаза.

Родственникам следует учитывать, что внешне небольшая мышечная слабость может существенно затруднять выполнение отдельных действий. Помощь должна быть направлена на сохранение самостоятельности пациента, а не на полное замещение его активности.

Периодическая оценка функционального состояния позволяет своевременно изменять домашние упражнения и подбирать вспомогательные приспособления.

10. Заключение

Плечелопаточно-лицевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина отличается своеобразным распределением мышечного поражения, асимметричностью симптомов и значительными различиями в темпах прогрессирования.

Ключевой особенностью реабилитации становится работа с функцией плечевого пояса: сохранение возможности пользоваться руками, компенсация нестабильности лопаток и предупреждение вторичных нарушений осанки.

Грамотно организованная помощь позволяет сосредото-

читься на тех двигательных функциях, которые имеют наибольшее значение для повседневной самостоятельности конкретного пациента.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 5. Миотоническая дистрофия Штейнерта

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Миотоническая дистрофия Штейнерта (*Myotonic Dystrophy Type 1 (DM1)*)

1. Общая характеристика заболевания

Миотоническая дистрофия Штейнерта — наследственное мультисистемное заболевание, сочетающее прогрессирующую мышечную слабость с миотонией — патологически замедленным расслаблением мышц после сокращения.

Причиной заболевания является увеличение количества тринуклеотидных повторов CTG в гене DMPK, расположенном на 19-й хромосоме. Наследование аутосомно-доминантное. В последующих поколениях возможно более раннее появление и усиление симптомов, что связано с феноменом генетической антиципации.

Выделяют врождённую, детскую, классическую взрослую и лёгкую формы заболевания. Тяжесть проявлений существенно различается.

В отличие от многих других мышечных дистрофий, болезнь Штейнерта поражает не только скелетную мускулату-

ру, но также сердце, дыхательную, эндокринную и центральную нервную системы. Поэтому реабилитация требует учёта системных проявлений заболевания. Распространённость миотонической дистрофии 1-го типа (DM1) значительно различается между регионами. По оценке GeneReviews, среднемировой показатель составляет приблизительно 1 случай на 20 000 человек; в отдельных популяциях заболевание встречается чаще.

2. Клиническая картина

Характерный симптом — затруднение расслабления кисти после сильного сжатия. Пациент не может сразу разжать пальцы после рукопожатия или удержания предмета. При повторении движения миотония иногда уменьшается — возникает феномен «разогревания».

Мышечная слабость часто начинается с дистальных отделов конечностей, особенно сгибателей пальцев и разгибателей стоп. Постепенно развивается атрофия мышц предплечий, кистей и голеней.

Типичны слабость лицевой мускулатуры, птоз, изменение мимики и нарушения артикуляции. Возможно вовлечение жевательных и глотательных мышц.

Внескелетные проявления включают нарушения сердечной проводимости, аритмии, катаракту, инсулинорезистентность, желудочно-кишечные расстройства и выраженную

дневную сонливость.

При врождённой форме наблюдаются генерализованная гипотония, дыхательные нарушения и задержка моторного развития. Диагноз подтверждается молекулярно-генетическим исследованием экспансии CTG-повторов в гене DMPK.

3. Цели медицинской реабилитации

Основной задачей становится сохранение практической функции кистей и способности пациента выполнять точные повседневные движения при сочетании мышечной слабости и миотонии.

При формировании программы специалист выделяет несколько направлений: улучшение контроля захвата и отпускания предметов, поддержание силы мышц конечностей, предупреждение падений вследствие слабости разгибателей стопы и сохранение способности к самообслуживанию.

Отдельными целями являются повышение переносимости двигательной активности, предупреждение респираторных осложнений и своевременное выявление затруднений при глотании.

Реабилитационные задачи должны учитывать дневную сонливость, когнитивные особенности и состояние сердца, поскольку эти факторы способны существенно влиять на безопасность и результат занятий.

4. Лечебная физкультура

ЛФК при болезни Штейнерта имеет особую направленность: помимо поддержания мышечной функции необходимо развивать способность контролировать начало и завершение движения.

Для кистей применяются упражнения с мягкими предметами различной формы, последовательное сжатие и разжатие пальцев, перекладывание небольших предметов и тренировка координации захвата. Важно избегать продолжительного максимального сжатия, которое может усиливать затруднения при расслаблении.

Повторные движения небольшой интенсивности иногда облегчают проявления миотонии благодаря феномену «разогревания». При этом необходимо отличать такое кратковременное улучшение расслабления от обычной мышечной усталости.

Для нижних конечностей используются упражнения на подъём переднего отдела стопы, устойчивость при поворотах и преодоление небольших препятствий. При достаточной функциональной сохранности возможны дозированная ходьба и занятия на велотренажёре.

Структурированные аэробные и силовые тренировки умеренной интенсивности могут способствовать улучшению мышечной функции, выносливости при ходьбе и отдель-

ных показателей качества жизни пациентов с DM1. Вместе с тем имеющиеся исследования пока ограничены по объёму, поэтому программу необходимо подбирать индивидуально, предварительно оценивая состояние сердечно-сосудистой системы, выраженность утомляемости и реакцию пациента на физическую нагрузку.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж рассматривается преимущественно как дополнительная мера при сопутствующих болевых ощущениях и мышечном дискомфорте. Его проведение требует понимания различий между миотоническим сокращением, мышечной слабостью и обычным напряжением мышц.

При наличии болезненности допустимы мягкие массажные техники. Интенсивное механическое раздражение и болезненные приёмы нецелесообразны, особенно если они провоцируют длительное сокращение мышц.

TENS может использоваться для симптоматического обезболивания при самостоятельных показаниях. Возможность применения NMES необходимо оценивать индивидуально: её использование для коррекции миотонии или укрепления поражённых мышц не имеет достаточного подтверждения эффективности непосредственно при DM1.

Терапевтический ультразвук, инфракрасная терапия и магнитотерапия также не относятся к методам специфиче-

ского воздействия на миотонический механизм. Их назначение при сопутствующей боли требует оценки ожидаемой пользы, противопоказаний и ограниченности клинических данных.

Особую осторожность следует соблюдать при аппаратных процедурах у пациентов с кардиостимуляторами, имплантированными дефибрилляторами и выраженными нарушениями сердечного ритма.

6. Ортопедическая реабилитация

Наиболее характерной ортопедической проблемой является слабость разгибателей стопы, из-за которой пациент не может полноценно поднимать её переднюю часть при ходьбе.

В таких случаях индивидуально подбираются голеностопные ортезы, способствующие более безопасному переносу ноги и снижению риска спотыкания.

При слабости кистей могут применяться приспособления с утолщёнными рукоятками, облегчённые бытовые инструменты и адаптивные средства для письма, приёма пищи и личной гигиены.

Подбор технических средств должен учитывать характерную особенность болезни: пациент может сравнительно легко захватить предмет, но испытывать затруднения при его быстром отпускании.

При значительном снижении мобильности рассматрива-

ются вспомогательные средства передвижения и изменения домашней среды.

7. Дыхательная и кардиологическая реабилитация

Нарушения сердечной проводимости представляют одну из наиболее серьёзных опасностей при болезни Штейнерта и могут возникать даже при умеренно выраженной мышечной слабости.

Пациентам необходимо регулярное кардиологическое наблюдение, включая ЭКГ не реже одного раза в год. По показаниям назначают холтеровское мониторирование, эхокардиографию и дополнительные исследования. При значимых нарушениях проводимости может потребоваться имплантация кардиостимулятора.

Дыхательные расстройства могут быть связаны со слабостью дыхательной мускулатуры, нарушениями регуляции дыхания во сне и снижением эффективности кашля.

При подозрении на гиповентиляцию проводят исследование дыхательной функции и сна. По показаниям применяются неинвазивная вентиляция лёгких и методы помощи при недостаточно эффективном кашле.

При нарушениях глотания требуется оценка риска аспирации и участие специалиста по глотанию.

8. Противопоказания и ограничения

При планировании реабилитации необходимо учитывать риск аритмий, дыхательной недостаточности, аспирации и выраженной дневной сонливости.

До кардиологической оценки не следует назначать интенсивные физические нагрузки пациентам с подозрением на нарушения проводимости или клинически значимые аритмии.

Особую осторожность требуют упражнения с продолжительным максимальным захватом предметов и занятия, вызывающие выраженное усиление миотонии, боли или слабости.

При нарушениях глотания нежелательно проводить занятия сразу после обильного приёма пищи, особенно в положении лёжа.

Важным медицинским ограничением является повышенный риск осложнений при анестезии и седации. Перед любыми вмешательствами с применением анестетиков необходимо уведомлять анестезиолога о наличии DM1.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Повседневные действия рекомендуется организовывать с

учётом возможной задержки расслабления мышц. Пациенту необходимо предоставлять достаточно времени для безопасного отпускания предметов, изменения положения тела и начала ходьбы.

При работе с инструментами и бытовыми приборами важно учитывать возможность неожиданного затруднения разжатия кисти. Предпочтительны предметы, не требующие длительного сильного захвата.

Родственникам следует обращать внимание на появление обмороков, сердцебиения, выраженной дневной сонливости, поперхивания при еде и признаков ночных дыхательных нарушений.

Пациентам рекомендуется соблюдать согласованный график кардиологических обследований и контролировать сопутствующие эндокринные нарушения.

При врождённых и детских формах большое значение приобретают ранняя двигательная помощь, логопедические занятия и поддержка обучения.

10. Заключение

Миотоническая дистрофия Штейнерта требует особого подхода, поскольку двигательные нарушения сочетаются с потенциально серьёзными системными осложнениями.

Её принципиальное отличие от других наследственных мышечных заболеваний заключается в сочетании прогресси-

рующей слабости с нарушением расслабления мышц.

В работе реабилитолога важно не только поддерживать двигательную активность, но и обучать пациента безопасному использованию кистей, контролировать устойчивость при ходьбе и учитывать ограничения, обусловленные сердечными и дыхательными нарушениями.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 6. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса

Часть I. Наследственные мышечные заболевания

Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса(*Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD))*

1. Общая характеристика заболевания

Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса — редкое наследственное нервно-мышечное заболевание, для которого характерно сочетание ранних суставных контрактур, постепенно развивающейся мышечной слабости и поражения сердца.

Наиболее известные генетические формы связаны с изменениями генов EMD и LMNA, кодирующих белки, участвующие в поддержании структуры и функций клеточного ядра. Встречаются Х-сцепленные, аутосомно-доминантные и более редкие аутосомно-рецессивные варианты наследования. По оценкам GeneReviews, совокупная распространённость мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса составляет приблизительно 1,3–2 случая на 100 000 населения. Х-сцепленная форма встречается реже — около 0,13–0,2 случая на 100 000 человек.

Клинические проявления могут начинаться в детстве, причём ограничение подвижности суставов иногда становится заметным раньше снижения мышечной силы. Тяжесть двигательных и кардиологических нарушений существенно различается даже среди родственников с одинаковым генетическим вариантом.

Особенность EDMD заключается в том, что относительно умеренная мышечная симптоматика не исключает опасных сердечных осложнений.

2. Клиническая картина

Наиболее характерны контрактуры локтевых суставов, укорочение ахилловых сухожилий и ограничение сгибания шеи. Пациенту становится трудно полностью разогнуть руки, поставить пятки на пол или наклонить голову вперёд.

Мышечная слабость первоначально нередко затрагивает плечевые отделы верхних конечностей и мышцы голеней. Такое распределение называют плечеперонеальным. Позднее возможно вовлечение мышц плечевого и тазового поясов.

При прогрессировании появляются нарушения походки, затруднения при подъёме по лестнице, ограничение движений позвоночника и изменения осанки.

Сердечные проявления включают нарушения проводимости, предсердные и желудочковые аритмии, кардиомиопа-

тию. Возможны головокружения, обмороки и снижение переносимости нагрузки. У некоторых пациентов тяжёлые нарушения ритма возникают без предшествующих выраженных жалоб.

Диагностика основывается на характерной клинической картине, кардиологическом обследовании и молекулярно-генетическом тестировании.

3. Цели медицинской реабилитации

В отличие от заболеваний, при которых ведущей проблемой становится нарастающая мышечная слабость, при EDMD первостепенное значение имеет раннее выявление и ограничение последствий контрактур.

Основными задачами являются:

поддержание разгибания локтевых суставов и функциональной подвижности голеностопных суставов;

сохранение безопасного объёма движений шейного отдела позвоночника;

предупреждение нарушений походки, связанных с укорочением ахилловых сухожилий;

поддержание доступной мышечной активности без чрезмерной нагрузки;

сохранение самостоятельности при одевании, ходьбе и выполнении бытовых действий.

Отдельной задачей является организация реабилитации с

учётом кардиологического риска. План двигательной активности формируется после оценки сердечной функции и наличия нарушений ритма.

4. Лечебная физкультура

ЛФК при болезни Эмери-Дрейфуса начинается с оценки суставной подвижности. Специалист определяет выраженность контрактур, состояние ахилловых сухожилий и характер ограничения движений шеи.

Основное место занимают регулярные щадящие упражнения на поддержание амплитуды движений. Для локтевых суставов используются плавное разгибание в допустимых пределах и упражнения, направленные на сохранение функционального положения рук.

При укорочении ахилловых сухожилий применяются осторожные растяжения икроножных мышц, движения стопы в направлении тыльного сгибания и упражнения с контролем опоры на пятку. Нагрузка не должна провоцировать боль или травмирование сухожилий.

При ограничении подвижности шеи выполняются мягкие активные движения в безопасной амплитуде. Форсированное сгибание и мануальные воздействия с резким усилием недопустимы.

После кардиологической оценки программа может включать дозированную ходьбу, упражнения с небольшим сопро-

тивлением и занятия в воде. При выраженных контрактурах гидрокинезотерапия позволяет выполнять движения в условиях уменьшенной осевой нагрузки.

Поскольку данные об оптимальной интенсивности тренировок непосредственно при EDMD ограничены, специалист ориентируется на индивидуальную переносимость, качество движений и состояние сердечно-сосудистой системы.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

При EDMD массаж может применяться для облегчения сопутствующего мышечного дискомфорта, особенно в участках компенсаторного перенапряжения, возникающего из-за ограниченной суставной подвижности.

Предпочтение отдаётся поверхностным и умеренным техникам воздействия на мягкие ткани. Следует учитывать, что сформировавшиеся структурные контрактуры нельзя устранить интенсивным разминанием или механическим растяжением.

При наличии болевых синдромов возможность применения TENS рассматривается с учётом кардиологического статуса пациента. NMES не является основным методом коррекции контрактур; целесообразность стимуляции отдельных мышечных групп требует специализированной оценки.

Инфракрасная терапия и терапевтический ультразвук могут обсуждаться при самостоятельных симптоматических

показаниях, однако они не имеют убедительных доказательств эффективности непосредственно при EDMD. Аналогичным образом оценивается магнитотерапия.

Особого внимания требуют пациенты с установленными кардиостимуляторами или имплантированными дефибрилляторами. Применение электростимуляции и электромагнитных процедур возможно только после проверки совместимости с имплантированным устройством и согласования с кардиологом.

6. Ортопедическая реабилитация

Ортопедическая помощь при EDMD направлена прежде всего на управление контрактурами, способными существенно ограничивать двигательную функцию даже при сохранной мышечной силе.

На ранних этапах рассматривается применение индивидуальных ортезов, обеспечивающих функциональное положение стопы и поддерживающих доступную амплитуду движений.

При выраженном укорочении ахилловых сухожилий может обсуждаться хирургическая коррекция. Решение принимается с учётом состояния мышц, походки, степени деформации и возможного влияния операции на устойчивость пациента.

Контрактуры локтевых суставов требуют отдельной оцен-

ки, поскольку ограничение разгибания затрудняет выполнение бытовых действий. Ортезирование и хирургические вмешательства не всегда позволяют добиться стойкого восстановления подвижности.

При ригидности позвоночника и ограничении движений шеи необходимо контролировать осанку и подбирать удобное положение для работы, отдыха и сна.

Перед ортопедическими операциями обязательна оценка кардиологического и анестезиологического риска.

7. Дыхательная и кардиологическая реабилитация

Поражение сердца при EDMD представляет самостоятельную клиническую угрозу и не всегда соответствует выраженности мышечной слабости.

Согласно GeneReviews, обследование должно включать ЭКГ, холтеровское мониторирование и эхокардиографию не реже одного раза в год. При выявлении нарушений проводимости или кардиомиопатии частоту наблюдения увеличивают.

У отдельных пациентов требуется имплантация кардиостимулятора или кардиовертера-дефибриллятора. При некоторых генетических формах, особенно связанных с LMNA, риск опасных желудочковых аритмий сохраняется даже после установки обычного кардиостимулятора.

Поэтому допуск к физическим тренировкам должен учитывать заключение кардиолога, а при необходимости — аритмолога.

Дыхательная функция может ухудшаться вследствие слабости дыхательных мышц и ограниченной подвижности грудной клетки. При нормальных показателях исследование функции внешнего дыхания рекомендуется повторять каждые два-три года, при выявленных нарушениях — не реже ежегодного контроля.

При дыхательной недостаточности применяются специализированные методы респираторной поддержки, включая неинвазивную вентиляцию и помощь при неэффективном кашле.

8. Противопоказания и ограничения

Главное ограничение при EDMD связано с риском серьёзных сердечных осложнений. Пациентам с неоценёнными нарушениями ритма, обмороками или подозрением на кардиомиопатию интенсивные тренировки не назначаются до специализированного обследования.

При работе с контрактурами недопустимы резкие манипуляции, насильственное разгибание локтей и чрезмерное растяжение ахилловых сухожилий.

Выраженная ригидность шейного отдела позвоночника требует особой осторожности при перемещении пациента,

укладке на процедурный стол и проведении физиотерапии.

При появлении сердцебиения, предобморочного состояния, боли в груди или необычной одышки занятие немедленно прекращается с последующей медицинской оценкой.

Наличие имплантированных сердечных устройств учитывается при выборе аппаратных процедур. Перед оперативными вмешательствами необходимы кардиологическая оценка и индивидуальное планирование анестезиологического обеспечения.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Пациентам важно объяснить, что контрактуры при EDMD могут развиваться задолго до значительного уменьшения мышечной силы. Поэтому регулярная оценка суставной подвижности необходима даже при сохранной самостоятельной ходьбе.

Домашние упражнения должны соответствовать рекомендациям специалиста и выполняться без форсированного растяжения. Особое внимание уделяют положению стоп, возможности разгибать локти и удобству движений шеи.

Родственникам рекомендуется наблюдать за изменениями походки, появлением ходьбы на носках, затруднениями при одевании и ограничением поворотов головы.

Не менее важно распознавать признаки возможного поражения сердца. Обмороки, внезапное сердцебиение и необъ-

яснимое снижение переносимости привычной активности требуют медицинского обследования.

Поскольку заболевание наследственное, родственникам пациента может быть рекомендовано медико-генетическое консультирование и, при наличии показаний, кардиологический скрининг.

10. Заключение

Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса отличается характерным сочетанием ранних контрактур, плечеперонеальной мышечной слабости и потенциально опасных сердечных нарушений.

Практическая особенность реабилитации заключается в необходимости начинать профилактику двигательных ограничений ещё до появления выраженной мышечной атрофии. При этом состояние сердца определяет допустимые границы физической активности.

Успешная организация помощи требует согласованной работы реабилитолога, невролога, ортопеда и кардиолога, поскольку сохранение суставной подвижности и предупреждение кардиологических осложнений являются взаимодополняющими, но самостоятельными задачами.

Глава 7. Спинальная мышечная атрофия (СМА)

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы

Спинальная мышечная атрофия (СМА) (*Spinal Muscular Atrophy (SMA))*

1. Общая характеристика заболевания

Спинальная мышечная атрофия — наследственное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся поражением двигательных нейронов передних рогов спинного мозга и прогрессирующим развитием мышечной слабости и атрофии.

Наиболее распространена 5q-СМА, обусловленная биаллельными патогенными изменениями гена SMN1, расположенного на пятой хромосоме. Наследование преимущественно аутосомно-рецессивное. Ген SMN2 частично компенсирует недостаток белка SMN, причём количество его копий влияет на тяжесть заболевания, хотя не позволяет точно предсказать индивидуальное течение.

Частота рождения детей с 5q-СМА, по различным эпидемиологическим оценкам, составляет приблизительно один случай на 6 000–12 000 живорождений. Показатели могут

различаться в зависимости от исследуемой популяции.

Традиционно выделяют пять клинических типов — от пренатального (тип 0) до взрослого (тип IV). Однако современная патогенетическая терапия меняет естественное течение болезни, поэтому при планировании реабилитации всё большее значение приобретает фактический двигательный статус пациента.

2. Клиническая картина

Основным проявлением СМА является симметричная мышечная слабость, обычно более выраженная в проксимальных отделах конечностей. Характерны снижение мышечного тонуса, ослабление сухожильных рефлексов и ограничение двигательной активности.

При СМА I типа ребёнок не приобретает самостоятельного сидения без лечения; рано развиваются выраженная гипотония, затруднения кормления и дыхательные нарушения.

При СМА II типа пациент способен самостоятельно сидеть, но обычно не приобретает самостоятельной ходьбы. Часто формируются сколиоз, контрактуры и деформации грудной клетки.

При СМА III типа самостоятельная ходьба первоначально сохранена, однако со временем могут появляться трудности при вставании, подъёме по лестнице и длительном передвижении.

СМА IV типа обычно проявляется во взрослом возрасте и характеризуется сравнительно медленным прогрессированием.

Чувствительность, как правило, сохраняется. Диагноз подтверждается молекулярно-генетическим исследованием SMN1 с определением числа копий SMN2.

3. Цели медицинской реабилитации

Реабилитационная программа при СМА определяется не столько формальным типом заболевания, сколько текущими двигательными возможностями пациента.

Основные задачи включают:

поддержание достигнутых двигательных навыков и содействие приобретению новых на фоне патогенетического лечения;

профилактику контрактур, деформаций позвоночника и осложнений длительного сидения;

сохранение функциональных возможностей верхних конечностей;

улучшение контроля головы, устойчивости туловища и равновесия;

обеспечение безопасного передвижения и максимальной самостоятельности;

профилактику дыхательных осложнений.

Особенно важно объективно оценивать динамику состо-

яния. Для этого применяются специализированные шкалы, включая CHOP INTEND, HFMSE и RULM, выбор которых зависит от возраста и двигательного статуса пациента.

Результат реабилитации оценивается по изменениям конкретных навыков, а не только по увеличению мышечной силы.

4. Лечебная физкультура

При СМА лечебная физкультура строится с учётом трёх функциональных категорий пациентов: не способных самостоятельно сидеть, способных сидеть и способных ходить.

У пациентов, не способных сидеть, основное внимание уделяется правильному позиционированию, поддержке головы и туловища, сохранению подвижности суставов и созданию условий для доступной самостоятельной активности. Применяются мягкие пассивные и активно-ассистированные движения, безопасное изменение положения тела.

У пациентов, способных сидеть, программа включает упражнения на удержание равновесия в положении сидя, контроль положения таза, функциональные движения руками и перенос веса тела. По показаниям используются вертикализаторы и адаптированные устройства для поддержания стояния.

У ходячих пациентов применяются тренировка вставания, дозированная ходьба, упражнения на равновесие и пре-

одоление небольших препятствий. Умеренные аэробные нагрузки допустимы при достаточной переносимости.

Особого внимания заслуживают дети, получающие патогенетическую терапию: увеличение двигательных возможностей требует пересмотра прежних функциональных ограничений и постановки новых реабилитационных целей.

Интенсивность упражнений должна соответствовать остаточным двигательным возможностям и не приводить к выраженному истощению.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж при СМА может применяться для уменьшения сопутствующего дискомфорта, облегчения ухода и улучшения переносимости позиционирования.

У пациентов с выраженной мышечной атрофией используются преимущественно мягкие техники. Интенсивное разминание ослабленных мышц не обеспечивает восстановления мотонейронов и не должно рассматриваться как метод увеличения мышечной массы.

TENS может обсуждаться при отдельных сопутствующих болевых синдромах, например связанных с длительным сидением или ортопедическими осложнениями.

Применение NMES требует особой осторожности. Поскольку при СМА имеется поражение нижнего мотонейрона и денервация мышечных волокон, эффективность стандарт-

ных режимов нервно-мышечной электростимуляции может быть ограничена.

Терапевтический ультразвук, инфракрасная терапия и магнитотерапия не обладают доказанным влиянием на течение СМА. Их использование при самостоятельных симптоматических показаниях не должно заменять двигательные занятия, позиционирование и респираторную поддержку.

6. Ортопедическая и функциональная реабилитация

Ортопедическая помощь при СМА имеет особое значение вследствие высокой вероятности развития сколиоза, контрактур и нестабильности тазобедренных суставов.

У пациентов, длительно находящихся в положении сидя, необходимо контролировать положение таза, симметрию туловища и состояние позвоночника.

Индивидуальные кресла-коляски с поддержкой туловища, подголовниками и средствами позиционирования позволяют повысить устойчивость и расширить возможности самостоятельной деятельности.

По показаниям применяются ортезы, вертикализаторы и приспособления для перемещения. При выраженных деформациях позвоночника может рассматриваться хирургическое лечение с обязательной оценкой дыхательных рисков.

Функциональная реабилитация включает обучение ис-

пользованию доступных движений рук, адаптацию рабочего места и подбор устройств альтернативного управления техникой.

Важная задача специалиста — не ограничиваться коррекцией деформаций, а создавать условия для участия пациента в учёбе, общении и повседневной жизни.

7. Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях

Наиболее серьёзные сопутствующие проблемы при СМА связаны с дыхательной недостаточностью, ослаблением кашля и нарушениями глотания.

Слабость межрёберных мышц ограничивает экскурсию грудной клетки. При выраженных формах заболевания дыхание в значительной степени обеспечивается диафрагмой, что может сопровождаться парадоксальными движениями грудной клетки.

Респираторное наблюдение включает оценку эффективности кашля, вентиляции лёгких и признаков ночной гиповентиляции. По показаниям применяются механическая помощь при кашле и неинвазивная вентиляция.

Нарушения глотания требуют оценки безопасности питания, поскольку аспирация повышает риск инфекционных осложнений. При недостаточном поступлении пищи может потребоваться специализированная нутритивная поддерж-

ка.

Современное лечение 5q-СМА включает нусинерсен, рисдиплам и генозаместительную терапию онасемногеном абепарвовеком у пациентов, соответствующих установленным показаниям. Эти методы изменяют естественное течение заболевания, однако не устраняют необходимости длительного реабилитационного сопровождения.

8. Противопоказания и ограничения

При реабилитации пациентов с СМА необходимо прежде всего учитывать степень мышечной слабости, дыхательный резерв и выраженность ортопедических нарушений.

Недопустимы упражнения, вызывающие выраженное истощение, ухудшение дыхания или продолжительное снижение двигательной активности после занятия.

При выраженном остеопорозе, деформациях позвоночника и нестабильности суставов следует избегать травмирующих манипуляций и неконтролируемой осевой нагрузки.

Вертикализация проводится с оценкой переносимости положения стоя, состояния суставов и риска падений.

При острой респираторной инфекции, выраженном затруднении дыхания или признаках гиповентиляции двигательную программу необходимо пересмотреть.

Особое внимание требуется при нарушениях глотания и повышенном риске аспирации.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Родственникам необходимо объяснить, что эффективность домашней реабилитации определяется не количеством повторений упражнений, а их соответствием функциональному состоянию пациента.

У детей с выраженной слабостью важно регулярно изменять положение тела, контролировать состояние кожи и обеспечивать комфортное позиционирование головы, туловища и конечностей.

Пациентам, способным сидеть, следует создавать условия для самостоятельной игры, обучения и выполнения доступных действий руками.

При сохранной ходьбе рекомендуется поддерживать безопасную повседневную активность, предупреждая чрезмерное утомление.

Семья должна знать признаки дыхательного ухудшения: ослабление кашля, затруднение удаления мокроты, необычную сонливость и нарушение дыхания во сне.

Пациенты, получающие патогенетическую терапию, нуждаются в регулярной переоценке двигательных возможностей. Появление новых навыков требует своевременной адаптации домашней программы.

10. Заключение

Спинальная мышечная атрофия занимает особое место среди наследственных нервно-мышечных заболеваний, поскольку современные методы патогенетической терапии способны существенно изменить двигательные перспективы пациента.

Основой реабилитационной стратегии становится функциональный подход, учитывающий способность сидеть, стоять, ходить и самостоятельно выполнять повседневные действия.

Работа реабилитолога заключается не только в предупреждении вторичных осложнений, но и в своевременном использовании новых двигательных возможностей, появляющихся на фоне лечения.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 8. Болезнь Шарко-Мари-Тута

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы

Болезнь Шарко-Мари-Тута (*Charcot–Marie–Tooth Disease (CMT)*)

1. Общая характеристика заболевания

Болезнь Шарко-Мари-Тута — группа наследственных заболеваний периферической нервной системы, характеризующихся постепенным нарушением двигательной и чувствительной иннервации преимущественно дистальных отделов конечностей.

Патологический процесс может затрагивать миелиновую оболочку нервных волокон либо непосредственно аксоны. В зависимости от механизма поражения выделяют демиелинизирующие, аксональные и промежуточные формы CMT.

Заболевание отличается значительным генетическим разнообразием. Наиболее распространённая форма CMT1A связана с дупликацией участка хромосомы, содержащего ген PMP22. Другие варианты обусловлены изменениями генов MPZ, GJB1, MFN2 и многих других. Наследование может быть аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным или X-сцепленным.

Распространённость CMT традиционно оценивается приблизительно в один случай на 2500 человек. Согласно опубликованному в 2023 году метаанализу, объединённая распространённость CMT и родственных наследственных периферических нейропатий составляет около 17,7 случая на 100 000 населения. Различия между оценками связаны с особенностями исследуемых популяций, диагностических критериев и учёта пациентов. Это одна из наиболее распространённых групп наследственных неврологических заболеваний.

2. Клиническая картина

Первые симптомы нередко появляются в детстве или подростковом возрасте, однако отдельные формы проявляются значительно позднее.

Характерны слабость мышц стоп и голеней, затруднение тыльного сгибания стопы, частые спотыкания и степпаж — походка с чрезмерным подниманием ноги для предотвращения зацепления носком за поверхность.

Постепенно могут формироваться полая стопа (pes cavus), молоткообразная деформация пальцев и нестабильность голеностопного сустава. Атрофия мышц голеней иногда придаёт ногам характерный вид «перевёрнутой бутылки».

Снижение поверхностной и вибрационной чувствительности ухудшает контроль положения стоп, особенно при

ходьбе в темноте или по неровной поверхности. Сухожильные рефлексы обычно ослаблены.

При вовлечении верхних конечностей появляются затруднения при застёгивании пуговиц, письме и манипуляциях с небольшими предметами.

Диагностика включает неврологическое обследование, электронейромиографию и молекулярно-генетическое тестирование.

3. Цели медицинской реабилитации

Главная особенность реабилитации при СМТ — необходимость компенсировать одновременно двигательную слабость и снижение чувствительности.

Основными задачами являются:

улучшение устойчивости при стоянии и ходьбе;

компенсация слабости разгибателей стопы;

поддержание доступной силы дистальных мышц конечностей;

предупреждение прогрессирования контрактур и функциональных последствий деформаций стоп;

сохранение точности движений кистей;

снижение риска падений, повреждений кожи и перегрузки суставов.

При постановке функциональных целей важно оценивать не только мышечную силу, но также скорость ходьбы, состо-

яние обуви, частоту падений и способность пациента выполнять повседневные действия.

Для объективизации состояния могут использоваться шкалы CMTNS и CMTES, а у детей — CMTPedS.

4. Лечебная физкультура

Лечебная физкультура направлена на поддержание функциональных возможностей сохранившихся мышц, развитие равновесия и коррекцию нарушенных двигательных стереотипов.

При слабости разгибателей стопы применяются активные упражнения на тыльное сгибание с небольшим сопротивлением, если сохранившаяся мышечная функция позволяет выполнять движение. Дополнительно тренируются контроль положения голеностопного сустава и перенос веса тела.

Упражнения на равновесие проводят с учётом недостаточной проприоцептивной чувствительности. Первоначально используют устойчивую опору и зрительный контроль, постепенно усложняя задания при сохранении безопасности.

Для предупреждения укорочения ахиллова сухожилия применяются регулярные мягкие растяжения икроножных мышц. При сформировавшихся деформациях амплитуду движений определяют индивидуально.

Тренировка кистей включает разведение пальцев, контро-

лируемый захват предметов различной формы, упражнения на точность движений и координацию.

Умеренные силовые и аэробные нагрузки, включая велотренажёр, плавание и дозированную ходьбу, могут улучшать физическую подготовленность. При выраженной слабости необходимо избегать перегрузки отдельных мышечных групп и контролировать восстановление после занятий.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

При СМТ массаж может использоваться для облегчения сопутствующих мышечно-скелетных болей, особенно возникающих вследствие изменённой походки и перераспределения нагрузки на суставы.

При сниженной чувствительности специалист должен контролировать интенсивность давления, поскольку пациент не всегда способен своевременно распознать чрезмерное механическое воздействие.

TENS может рассматриваться при отдельных болевых синдромах. При этом необходимо различать мышечно-скелетную и нейропатическую боль, поскольку эффективность симптоматических методов в этих ситуациях неодинакова.

Возможности NMES зависят от состояния периферического нерва и степени денервации мышц. При выраженном аксональном поражении стандартная стимуляция может оказаться малоэффективной. Метод не относится к доказан-

ным способам восстановления повреждённых нервных волокон при СМТ.

Терапевтический ультразвук, инфракрасная терапия и магнитотерапия не имеют убедительных доказательств способности замедлять прогрессирование СМТ. При сопутствующей боли их использование требует самостоятельного обоснования; особенно важна осторожность при сниженной температурной и болевой чувствительности.

6. Ортопедическая и функциональная реабилитация

Ортопедическая коррекция при СМТ имеет непосредственное значение для качества ходьбы.

При свисающей стопе применяются индивидуальные голеностопные ортезы (AFO), которые улучшают положение стопы в фазе переноса и уменьшают риск спотыкания.

При полой стопе и нестабильности голеностопного сустава подбираются ортопедическая обувь и стельки, обеспечивающие более равномерное распределение нагрузки. Необходимо регулярно проверять отсутствие избыточного давления на отдельные участки стопы.

При выраженных фиксированных деформациях может рассматриваться хирургическая коррекция. Решение основывается на оценке мышечного баланса, гибкости деформации и предполагаемого функционального результата.

Для пациентов со слабостью кистей применяются адаптированные письменные принадлежности, утолщённые рукоятки и приспособления, облегчающие бытовые действия.

Ортопедические средства следует оценивать в движении: технически правильно изготовленный ортез не всегда обеспечивает оптимальную походку конкретного пациента.

7. Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях

При большинстве распространённых форм CMT ведущей проблемой остаётся периферическая двигательно-чувствительная нейропатия. Значимое поражение сердца и дыхательной мускулатуры не является обязательным проявлением заболевания.

Однако при некоторых редких генетических вариантах возможны дыхательная слабость, нарушения сна, поражение голосовых складок и дополнительные неврологические симптомы.

При появлении необъяснимой одышки, ночной гиповентиляции, изменения голоса или стридора необходима специализированная оценка.

Отдельного внимания заслуживает нейропатическая боль, которая может проявляться жжением, покалыванием или болезненными ощущениями в стопах и кистях.

Коррекция болевого синдрома должна учитывать его про-

исхождение. При выраженной нейропатической боли могут потребоваться специализированные лекарственные методы, а при механической боли вследствие деформации стопы — изменение ортопедической поддержки.

8. Противопоказания и ограничения

При проведении реабилитации особую осторожность необходимо соблюдать у пациентов с выраженным снижением болевой, температурной и проприоцептивной чувствительности.

Интенсивные тепловые процедуры, чрезмерное давление и травмирующие манипуляции могут привести к повреждениям тканей, которые пациент своевременно не заметит.

Следует избегать упражнений с высоким риском падения без страховки, особенно при нарушенном контроле положения стоп.

При выраженных деформациях нежелательны длительные нагрузки в неподходящей обуви. Появление натёртостей, участков покраснения или болезненности требует проверки ортезов и коррекции двигательного режима.

Упражнения, вызывающие длительное ухудшение мышечной функции, необходимо пересматривать. При планировании лечения сопутствующих заболеваний врач должен учитывать потенциальную нейротоксичность отдельных лекарственных препаратов.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Пациентам с СМТ рекомендуется ежедневно осматривать стопы, особенно при выраженном снижении чувствительности. Важно своевременно обнаруживать повреждения кожи, мозоли и участки повышенного давления.

Обувь должна соответствовать форме стопы, обеспечивать устойчивость и не создавать дополнительного трения. При использовании ортезов необходимо периодически проверять их посадку.

Для повышения безопасности дома желательно обеспечить хорошее освещение, устранить препятствия на полу и предусмотреть опоры в местах повышенного риска падений.

При слабости кистей полезна адаптация бытовых предметов, позволяющая сохранять самостоятельность без постоянной помощи родственников.

Поскольку СМТ представляет собой наследственную группу заболеваний, пациенту и членам семьи может быть рекомендовано медико-генетическое консультирование.

10. Заключение

Болезнь Шарко-Мари-Тута отличается сочетанием дистальной мышечной слабости, нарушений чувствительности

и характерных ортопедических изменений стоп.

Практическая ценность реабилитации заключается прежде всего в коррекции походки, своевременном подборе ортезов, сохранении функции кистей и предупреждении осложнений сниженной чувствительности.

Реабилитационная программа должна учитывать конкретный генетический подтип, выраженность аксонального поражения и функциональные возможности пациента. Особое значение имеет согласованная работа невролога, реабилитолога, ортопеда и специалиста по ортезированию.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 9. Наследственная спастическая параплегия

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы

Наследственная спастическая параплегия (Hereditary Spastic Paraplegia (HSP))

1. Общая характеристика заболевания

Наследственная спастическая параплегия — генетически неоднородная группа неврологических заболеваний, характеризующихся преимущественным поражением длинных двигательных проводящих путей спинного мозга и постепенным развитием спастичности нижних конечностей.

Патологический процесс затрагивает главным образом кортикоспинальные пути, вследствие чего нарушается центральная регуляция мышечного тонуса и произвольных движений.

Выделяют неосложнённые (чистые) и осложнённые формы HSP. Первые проявляются преимущественно спастическим парапарезом, вторые могут сопровождаться дополнительными неврологическими нарушениями.

Заболевание связано с многочисленными генетическими вариантами, включая изменения генов SPAST (SPG4), ATL1

(SPG3A), REEP1 (SPG31) и SPG7. Встречаются аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и Х-сцепленные формы наследования.

По данным эпидемиологического моделирования, совокупная распространённость наследственных спастических параплегий оценивается приблизительно в 3,6 случая на 100 000 населения. Оценки распространённости отдельных подтипов, включая SPG4, различаются в зависимости от исследуемой популяции и применяемой методики.

2. Клиническая картина

Основным проявлением заболевания является постепенно нарастающая скованность нижних конечностей, сопровождающаяся повышением мышечного тонуса и затруднением ходьбы.

При неврологическом обследовании выявляются усиление сухожильных рефлексов, патологические стопные знаки и различная степень мышечной слабости.

Походка становится напряжённой, замедленной, нередко с недостаточным сгибанием ног в коленных суставах. При выраженной спастичности приводящих мышц бёдер возможно формирование перекрёстной, или «ножницеобразной», походки.

Пациенты жалуются на быструю утомляемость при ходьбе, болезненные мышечные спазмы, затруднения при пово-

ротах и преодолении препятствий.

При неосложнённых формах могут наблюдаться нарушения вибрационной чувствительности и мочеиспускания. Осложнённые варианты дополнительно сопровождаются атаксией, периферической нейропатией, когнитивными нарушениями или другими неврологическими проявлениями.

Диагностика включает неврологическое обследование, МРТ головного и спинного мозга для исключения других причин спастического парапареза и молекулярно-генетическое тестирование.

3. Цели медицинской реабилитации

Главная задача реабилитации при HSP — уменьшение функциональных последствий спастичности при сохранении достаточной мышечной активности для стояния и ходьбы.

Основными направлениями являются:

поддержание доступной амплитуды движений тазобедренных, коленных и голеностопных суставов;

предупреждение контрактур и патологических установок конечностей;

улучшение устойчивости и координации при ходьбе;

уменьшение болезненных спазмов;

сохранение способности самостоятельно вставать, перемещаться и выполнять бытовые действия;

снижение риска падений.

При определении целей необходимо учитывать, что снижение мышечного тонуса не всегда сопровождается улучшением двигательной функции. У отдельных пациентов повышенный тонус частично компенсирует мышечную слабость и помогает удерживать положение стоя.

Для объективной оценки применяются модифицированная шкала Эшворта (MAS), Spastic Paraplegia Rating Scale (SPRS), тест десятиметровой ходьбы и Timed Up and Go (TUG).

4. Лечебная физкультура

Лечебная физкультура при HSP направлена на поддержание подвижности суставов, тренировку функциональных движений и уменьшение влияния спастичности на походку.

Для нижних конечностей применяются медленные контролируемые растяжения мышц, склонных к повышенному тонусу: приводящих мышц бёдер, сгибателей коленных суставов и икроножных мышц. Растяжение выполняется без рывков и болезненного сопротивления.

Особое место занимают упражнения на контроль положения таза, перенос массы тела и устойчивость при изменении направления движения.

Тренировка ходьбы включает отработку длины шага, постановки стопы и безопасного прохождения поворотов. При

необходимости используются поручни, ходунки или системы частичной разгрузки массы тела.

При сохранной двигательной функции применяются упражнения на укрепление мышц-разгибателей бедра, стабилизаторов туловища и других функционально значимых мышечных групп.

Велотренажёр и дозированная аэробная активность могут использоваться для поддержания выносливости.

Программу необходимо адаптировать к степени спастичности и мышечной слабости. Продолжительное утомление, усиление спазмов или ухудшение походки после занятий требуют пересмотра нагрузки.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж при HSP рассматривается как дополнительный метод облегчения мышечного дискомфорта и болезненных спазмов, особенно в области голеней и бёдер.

Предпочтительны мягкие техники, не вызывающие рефлекторного усиления мышечного тонуса. Интенсивное разминание и быстрое растяжение спастичных мышц могут провоцировать нежелательную двигательную реакцию.

TENS может использоваться при отдельных болевых синдромах. Применение NMES или функциональной электростимуляции (FES) рассматривается индивидуально, в частности при недостаточном тыльном сгибании стопы во время

ходьбы.

Электростимуляция не устраняет генетическую причину заболевания; её возможный эффект оценивается по изменению конкретной функции, например безопасности и скорости ходьбы.

Терапевтический ультразвук, инфракрасная терапия и магнитотерапия не обладают доказанной способностью замедлять развитие HSP. Их симптоматическое применение требует самостоятельных показаний и оценки клинической пользы.

6. Ортопедическая и функциональная реабилитация

Наиболее частые ортопедические проблемы при HSP связаны с ограничением тыльного сгибания стопы, укорочением икроножных мышц и формированием контрактур нижних конечностей.

При нарушении положения стопы в фазе переноса могут применяться голеностопные ортезы (AFO). Их конструкция подбирается с учётом соотношения спастичности, мышечной слабости и устойчивости коленного сустава.

При значительном ограничении ходьбы используются трости, ходунки и другие средства передвижения. При выраженном снижении мобильности рассматривается подбор кресла-коляски.

Функциональная реабилитация включает тренировку вставания со стула, безопасных поворотов, преодоления порогов и перемещения между различными поверхностями.

При сформировавшихся контрактурах может потребоваться ортопедическая коррекция. Решение о хирургическом вмешательстве принимается после оценки мышечного баланса, характера походки и возможного влияния операции на самостоятельность пациента.

7. Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях

При осложнённых формах HSP, особенно связанных с SPG11, следует целенаправленно оценивать функцию глотания: клинически значимая дисфагия выявляется у значительной части таких пациентов и требует своевременной логопедической оценки и коррекции питания.

Одной из характерных сопутствующих проблем при HSP является нарушение функции мочевого пузыря, проявляющееся учащённым мочеиспусканием, императивными позывами или недержанием мочи.

При появлении этих симптомов необходима урологическая оценка. По показаниям применяются медикаментозная коррекция и индивидуальная программа контроля мочеиспускания.

Для уменьшения выраженной спастичности могут ис-

пользоваться баклофен, тизанидин и другие антиспастические препараты. При локальном повышении мышечного тонуса рассматриваются инъекции ботулинического токсина, а при тяжёлой генерализованной спастичности — интратекальное введение баклофена.

Медикаментозное снижение тонуса требует функционального контроля, поскольку чрезмерное расслабление мышц может ухудшить устойчивость пациента.

При осложнённых формах HSP реабилитационная программа также должна учитывать атаксию, периферическую нейропатию, нарушения речи и когнитивных функций.

8. Противопоказания и ограничения

При реабилитации пациентов с HSP необходимо избегать резких пассивных движений и форсированного растяжения спастичных мышц.

Особую осторожность требуют упражнения, выполняемые без опоры, если пациент имеет выраженные нарушения равновесия или склонность к падениям.

Перед увеличением физической нагрузки следует оценивать мышечную силу, выраженность контрактур и наличие болевых синдромов.

Снижение спастичности не должно становиться самоцелью. После введения ботулинического токсина или изменения антиспастической терапии необходимо повторно оцени-

вать способность пациента стоять и ходить.

При появлении новой быстро нарастающей слабости, значительного нарушения чувствительности или резкого ухудшения мочеиспускания требуется дополнительное обследование для исключения другой неврологической патологии.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Пациентам рекомендуется поддерживать регулярную двигательную активность, чередуя упражнения на подвижность суставов с тренировкой функциональных навыков.

Особое внимание необходимо уделять безопасному передвижению по неровной поверхности, лестницам и помещениям с ограниченным пространством.

При выраженной спастичности важно избегать длительного пребывания в положениях, способствующих закреплению патологических установок конечностей.

Родственникам следует помогать пациенту сохранять двигательную самостоятельность, не заменяя доступные ему действия постоянной посторонней помощью.

При появлении учащённого мочеиспускания, болезненных мышечных спазмов или существенного изменения походки необходимо информировать лечащего врача.

Медико-генетическое консультирование рекомендуется пациентам и родственникам с учётом установленного генетического варианта и типа наследования.

10. Заключение

Наследственная спастическая параплегия представляет собой группу генетических заболеваний, при которых ведущим двигательным нарушением становится постепенно развивающаяся спастичность нижних конечностей.

Особенность реабилитации заключается в необходимости поддерживать функциональное равновесие между снижением патологического мышечного тонуса и сохранением мышечной активности, необходимой для самостоятельного передвижения.

Практическая эффективность лечения определяется не только уменьшением спастичности, но прежде всего сохранением безопасной ходьбы, подвижности суставов и способности пациента выполнять повседневные действия.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 10. Атаксия Фридрейха

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы
Атаксия Фридрейха (*Friedreich Ataxia (FRDA))*

1. Общая характеристика заболевания

Атаксия Фридрейха — наследственное нейродегенеративное заболевание, характеризующееся прогрессирующим нарушением координации движений, поражением проводящих путей спинного мозга, периферической нервной системы и ряда внутренних органов.

В большинстве случаев заболевание обусловлено патологическим увеличением числа повторов GAA в обеих копиях гена FXN, расположенного на девятой хромосоме. Это приводит к недостатку белка фратаксина и нарушению митохондриальных процессов. Тип наследования — аутосомно-рецессивный.

В странах с преимущественно европейским населением распространённость атаксии Фридрейха оценивается приблизительно в 0,5–1,8 случая на 100 000 населения в зависимости от диагностических критериев. Показатели заметно различаются между регионами.

Заболевание обычно проявляется в детском или подрост-

ковом возрасте, хотя существуют формы с более поздним началом. Прогрессирование двигательных нарушений нередко сопровождается кардиологическими, ортопедическими и эндокринными осложнениями.

2. Клиническая картина

Наиболее характерным проявлением является прогрессирующая атаксия — нарушение согласованности движений, сопровождающееся неустойчивостью при стоянии и ходьбе.

Походка становится широкобазной, неритмичной, с отклонениями туловища в стороны. Пациент испытывает затруднения при поворотах, изменении скорости движения и выполнении точных двигательных заданий.

Поражение задних канатиков спинного мозга и чувствительных нервных волокон приводит к снижению вибрационной и суставно-мышечной чувствительности. В результате пациент хуже определяет положение конечностей без зрительного контроля.

По мере прогрессирования появляются дисметрия, интенционный тремор, дизартрия и снижение точности движений рук. Сухожильные рефлексы нижних конечностей часто отсутствуют, однако могут сохраняться патологические пирамидные знаки.

Характерны сколиоз, деформации стоп, в том числе pes cavus. Возможны гипертрофическая кардиомиопатия, арит-

мии, нарушения слуха, глотания и углеводного обмена.

Диагноз подтверждается молекулярно-генетическим исследованием FXN с обязательной оценкой экспансии повторов GAA.

3. Цели медицинской реабилитации

Реабилитационная стратегия направлена на сохранение координации, функциональной мобильности и самостоятельности пациента при одновременном контроле системных осложнений.

Основные задачи включают:

улучшение равновесия и точности произвольных движений;

поддержание способности безопасно стоять, ходить и менять положение тела;

сохранение функциональных возможностей верхних конечностей;

профилактику падений и травм;

предупреждение вторичных контрактур и ограничений подвижности;

адаптацию бытовой активности при прогрессирующей атаксии;

поддержание выносливости с учётом состояния сердечно-сосудистой системы.

Для объективного наблюдения используются шкала оцен-

ки и рейтинга атаксии SARA, модифицированная шкала оценки атаксии Фридрейха (mFARS), а также функциональные тесты ходьбы и равновесия.

Оценивать необходимо не только выраженность атаксии, но и способность пациента самостоятельно принимать пищу, одеваться, передвигаться и пользоваться предметами.

4. Лечебная физкультура

Основой двигательной реабилитации являются упражнения на координацию, динамическое равновесие и контроль положения туловища.

На ранних стадиях применяются движения с заданной точностью: касание обозначенных точек рукой или стопой, контролируемое перемещение конечностей и последовательное выполнение многокомпонентных двигательных заданий.

Тренировка равновесия проводится с постепенным изменением площади опоры, направления движения и положения центра тяжести. При выраженной сенситивной атаксии необходимо учитывать зависимость устойчивости от зрительного контроля.

Для ходячих пациентов используются упражнения на изменение длины шага, преодоление небольших препятствий, безопасные повороты и ходьбу с внешними ориентирами. Степень страховки определяется риском падения.

При утрате самостоятельной ходьбы реабилитация сосре-

доточивается на контроле сидения, переносе массы тела, перемещениях между поверхностями и сохранении функциональных движений рук.

Упражнения с небольшим сопротивлением и дозированные аэробные нагрузки могут включаться в программу после оценки сердечной функции. Продолжительность занятий определяется переносимостью и качеством движений, а не количеством повторений.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж при атаксии Фридрейха может использоваться для облегчения вторичного мышечного дискомфорта, возникающего вследствие изменённой походки, длительного сидения или ортопедических деформаций.

При нарушенной проприоцепции массаж не восстанавливает утраченный механизм координации и не должен подменять специализированную двигательную тренировку.

TENS допустимо рассматривать при сопутствующих болевых синдромах после оценки чувствительности кожи и противопоказаний.

Нервно-мышечная электростимуляция (NMES) не является стандартным методом коррекции атаксии. Её применение при отдельных двигательных нарушениях требует индивидуального функционального обоснования.

Наибольшее значение в реабилитации имеют активные

координационные занятия, тренировка равновесия и адаптация двигательных навыков. Убедительных доказательств способности ультразвуковой, инфракрасной или магнитной терапии изменять течение атаксии Фридрейха нет.

6. Ортопедическая и функциональная реабилитация

Сколиоз и деформации стоп относятся к частым ортопедическим осложнениям атаксии Фридрейха.

В период роста необходимо регулярно оценивать состояние позвоночника, поскольку прогрессирующее искривление может ухудшать устойчивость туловища, положение сидя и дыхательную функцию.

При деформациях стоп и нестабильности голеностопных суставов подбираются индивидуальные ортезы и обувь. Их задача — обеспечить механическую поддержку, не создавая дополнительных ограничений для движения.

Пациентам с прогрессирующей неустойчивостью могут потребоваться ходунки, а впоследствии кресло-коляска с поддержкой туловища и подходящей системой сидения.

Функциональная реабилитация включает адаптацию письменных принадлежностей, столовых приборов и бытовых устройств при дисметрии и треморе.

При рассмотрении хирургической коррекции сколиоза необходима комплексная предоперационная оценка, особен-

но состояния сердца и дыхательной системы.

7. Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях

Кардиологические осложнения имеют особое значение при атаксии Фридрейха. Гипертрофическая кардиомиопатия и нарушения ритма могут ограничивать переносимость физических нагрузок.

Рекомендуется кардиологическое наблюдение с проведением ЭКГ и эхокардиографии при постановке диагноза и не реже одного раза в год. При сердечных симптомах требуется внеплановая оценка.

Вследствие риска нарушения углеводного обмена необходимо регулярно контролировать глюкозу крови и HbA1c. При выявлении сахарного диабета программу физической активности согласовывают с эндокринологом.

Дизартрия требует логопедической реабилитации, направленной на улучшение разборчивости речи и использование компенсаторных стратегий общения.

Нарушения глотания широко распространены при атаксии Фридрейха. В одном из исследований симптомы дисфагии отмечались у 98% обследованных пациентов. Особую опасность представляет молчаливая аспирация, протекающая без защитного кашля. Функцию глотания необходимо оценивать регулярно, в том числе при отсутствии выражен-

ных жалоб. При подозрении на аспирацию показано инструментальное исследование глотания, поскольку клиническая оценка не позволяет надёжно исключить её.

На поздних стадиях заболевания учитываются возможное снижение дыхательного резерва, нарушения сна и потребность в респираторной поддержке.

Специфическая лекарственная терапия рассматривается неврологом отдельно от реабилитационной программы, с учётом действующих в стране показаний и доступности препаратов.

8. Противопоказания и ограничения

Основные ограничения связаны с нарушением равновесия, снижением глубокой чувствительности и возможным поражением сердца.

Недопустимы упражнения с высоким риском падения без соответствующей страховки. При выраженной атаксии необходимо избегать самостоятельного выполнения сложных координационных заданий на неустойчивой поверхности.

При кардиомиопатии, аритмиях или признаках сердечной недостаточности интенсивность физических нагрузок определяется после кардиологической оценки.

Появление боли в груди, обморока, выраженной одышки или сердцебиения во время занятий требует немедленного прекращения нагрузки и медицинской оценки.

При значительном сколиозе и деформациях стоп следует избегать травмирующих манипуляций и упражнений, вызывающих чрезмерную механическую нагрузку.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Домашняя реабилитационная программа должна включать регулярные безопасные упражнения на координацию и поддержание доступной двигательной активности.

В жилом помещении необходимо уменьшить риск падений: обеспечить хорошее освещение, использовать нескользящие покрытия и предусмотреть устойчивые опоры в необходимых местах.

При затруднении самостоятельной ходьбы важно своевременно подобрать технические средства передвижения, не дожидаясь повторных травм.

Родственникам следует обращать внимание на изменение речи, появление поперхивания при еде, повышенную утомляемость и сердечно-сосудистые симптомы.

Регулярное наблюдение у невролога, кардиолога, ортопеда и других специалистов позволяет своевременно изменять реабилитационную программу.

Медико-генетическое консультирование рекомендуется пациенту и семье с учётом аутосомно-рецессивного характера наследования.

10. Заключение

Атаксия Фридрейха представляет собой наследственное нейродегенеративное заболевание, при котором нарушения координации сочетаются с поражением чувствительных проводящих путей и системными осложнениями.

Особенность медицинской реабилитации заключается в необходимости сочетать тренировку координации и равновесия с ортопедической поддержкой и регулярным кардиологическим наблюдением.

Главным критерием эффективности реабилитации является сохранение функциональной самостоятельности пациента, безопасности передвижения и способности участвовать в повседневной жизни.

Глава 11. Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы

Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар) (*Ataxia-Telangiectasia (A-T)*)

1. Общая характеристика заболевания

Атаксия-телеангиэктазия — редкое наследственное мультисистемное заболевание, характеризующееся прогрессирующими неврологическими нарушениями, иммунодефицитом, повышенной чувствительностью к ионизирующему излучению и предрасположенностью к злокачественным новообразованиям.

Заболевание обусловлено биаллельными патогенными изменениями гена ATM, расположенного на одиннадцатой хромосоме. Кодируемый им белок участвует в распознавании повреждений ДНК и регуляции клеточного ответа на них. Тип наследования — аутосомно-рецессивный.

По опубликованным эпидемиологическим оценкам, частота заболевания составляет приблизительно один случай на 40 000–100 000 человек; в отдельных популяциях встречаются более низкие показатели.

Выделяют классическую форму с ранним началом и выраженным прогрессированием неврологических нарушений, а также вариантные формы с более мягким или атипичным течением.

2. Клиническая картина

Первые признаки классической атаксии-телеангиэктазии обычно возникают в раннем детстве, когда ребёнок начинает самостоятельно стоять и ходить.

Характерны неустойчивая походка, нарушение координации туловища, затруднение точных движений рук и постепенно нарастающая атаксия. По мере развития заболевания могут присоединяться дизартрия, дистония, хореические движения и периферическая нейропатия.

Особое диагностическое значение имеют телеангиэктазии — расширенные поверхностные сосуды, нередко заметные на конъюнктиве глаз и коже. Они могут появляться позднее первых неврологических симптомов.

У некоторых пациентов выявляются глазодвигательная апраксия, затруднения фиксации и перевода взгляда. Эти нарушения осложняют выполнение зрительно контролируемых двигательных заданий.

Иммунологические нарушения проявляются повышенной восприимчивостью к инфекциям, особенно дыхательных путей. Возможны хронические бронхолёгочные ослож-

нения, нарушения питания и глотания.

Диагностика основывается на клинических проявлениях, иммунологическом обследовании, определении альфа-фетопротеина (AFP) и молекулярно-генетическом исследовании ATM. Повышенный AFP является характерным, но не самостоятельным диагностическим критерием.

3. Цели медицинской реабилитации

Реабилитационная программа направлена на сохранение функциональных возможностей пациента с обязательным учётом иммунологических и респираторных рисков.

Основными задачами являются:

поддержание контроля положения головы и туловища;

улучшение устойчивости и согласованности доступных движений;

сохранение навыков самостоятельного передвижения и самообслуживания;

профилактика контрактур и вторичных ортопедических осложнений;

уменьшение риска падений;

поддержание эффективного дыхания и очищения дыхательных путей;

предупреждение функциональных последствий нарушений глотания.

При оценке результатов важно учитывать не только выра-

женность атаксии, но и переносимость повседневной активности, частоту респираторных осложнений и степень необходимой помощи.

Для наблюдения за координацией могут использоваться шкалы атаксии, включая SARA, однако их результаты следует дополнять оценкой реальных двигательных возможностей ребёнка.

4. Лечебная физкультура

Двигательная реабилитация при атаксии-телеангиэктазии строится преимущественно вокруг контроля туловища, функциональной координации и безопасного выполнения повседневных движений.

На ранних стадиях применяются игровые упражнения с изменением положения тела, контролируемым переносом веса и достижением предметов руками. При нарушениях глазодвигательной координации задания адаптируют таким образом, чтобы чрезмерная зрительная нагрузка не затрудняла выполнение движений.

Для ходячих пациентов используются тренировка устойчивых поворотов, изменение направления шага и прохождение коротких маршрутов с необходимой страховкой.

При прогрессировании двигательных нарушений акцент переносится на устойчивость сидения, самостоятельные перемещения, сохранение функции верхних конечностей и

предупреждение контрактур.

Мягкие упражнения на подвижность суставов сочетаются с доступной активной нагрузкой. Продолжительные интенсивные занятия нецелесообразны при выраженной утомляемости, респираторных симптомах или общем ухудшении состояния.

При выборе места проведения занятий учитываются повышенный риск инфекций и необходимость ограничения контактов с людьми, имеющими признаки заразных заболеваний.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж может применяться для облегчения сопутствующего мышечного дискомфорта и улучшения переносимости позиционирования, однако не оказывает доказанного влияния на нейродегенеративный процесс.

У пациентов с выраженной слабостью, деформациями или снижением массы тела предпочтительны мягкие техники без травмирующего давления.

TENS может рассматриваться при отдельных болевых синдромах, но не относится к методам лечения основной неврологической патологии.

Электростимуляция мышц не имеет установленной эффективности в отношении прогрессирующей атаксии и должна применяться только при самостоятельных функцио-

нальных показаниях.

Ультразвуковая, инфракрасная и магнитная терапия не обладают доказанной способностью изменять течение заболевания. Перед назначением любых аппаратных процедур необходимо оценить их цель, безопасность и наличие сопутствующих осложнений.

Следует различать физиотерапевтические процедуры и диагностическое облучение: особая радиочувствительность пациентов связана прежде всего с ионизирующим излучением.

6. Ортопедическая и функциональная реабилитация

Прогрессирующее нарушение контроля туловища может способствовать развитию сколиоза, неправильных установок конечностей и затруднений при длительном сидении.

При необходимости используются индивидуальные системы сидения, ортопедические опоры и средства позиционирования.

Голеностопные ортезы подбираются с учётом характера походки и сопутствующей мышечной слабости. Их применение должно облегчать передвижение, а не дополнительно ограничивать доступные движения.

По мере увеличения риска падений может потребоваться кресло-коляска. Его своевременный подбор позволяет со-

хранять участие пациента в обучении, общении и повседневной деятельности.

При нарушении точности движений рук применяются адаптированные столовые приборы, письменные принадлежности и вспомогательные устройства.

Решение о хирургической коррекции тяжёлых ортопедических деформаций принимается после комплексной оценки состояния дыхательной системы, иммунного статуса и возможных анестезиологических рисков.

7. Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях

Одной из наиболее серьёзных проблем при атаксии-телеангиэктазии является сочетание иммунодефицита и хронических заболеваний дыхательной системы.

Повторные инфекции, нарушения кашлевого механизма и аспирация могут приводить к бронхоэктазам и ухудшению функции лёгких.

Респираторная реабилитация включает оценку эффективности кашля, обучение доступным техникам очищения дыхательных путей и подбор вспомогательных методов удаления бронхиального секрета. При необходимости используются специальные устройства для помощи при кашле.

Иммунологическое сопровождение может включать заместительную терапию иммуноглобулинами и профилактику

инфекций по индивидуальным показаниям.

Орофарингеальная дисфагия при атаксии-телеангиэктазии может прогрессировать и повышает риск аспирационных респираторных осложнений. Аспирация иногда протекает без защитного кашля, поэтому при повторных пневмониях или ухудшении дыхательной функции необходимо целенаправленно оценивать безопасность глотания даже при отсутствии жалоб на поперхивание. По показаниям проводятся инструментальная оценка глотания, логопедическая коррекция, адаптация консистенции пищи и нутритивная поддержка.

Особое значение имеет повышенный риск злокачественных новообразований, прежде всего лимфом и лейкозов. Пациенты нуждаются в специализированном наблюдении.

Вследствие нарушений восстановления ДНК стандартные подходы к лучевой терапии и некоторым противоопухолевым препаратам могут сопровождаться выраженной токсичностью и требуют ведения специалистами, имеющими опыт лечения данной патологии.

8. Противопоказания и ограничения

Ключевое ограничение при атаксии-телеангиэктазии связано с повышенной чувствительностью к ионизирующему излучению.

Рентгенологические исследования и компьютерная томо-

графия по возможности заменяются методами без ионизирующего излучения, включая ультразвуковую диагностику и МРТ. Если исследование с облучением жизненно необходимо, решение принимается индивидуально с минимизацией дозы.

Лучевая терапия обычно противопоказана вследствие риска тяжёлого повреждения тканей.

При выраженном иммунодефиците необходимо избегать необязательных контактов с пациентами, имеющими острые инфекции. Активный инфекционный процесс, лихорадка или дыхательная недостаточность требуют пересмотра двигательной программы.

Упражнения с высоким риском падений не должны проводиться без соответствующей страховки.

При выраженных нарушениях глотания недопустимы занятия сразу после кормления, если положение тела или интенсивность нагрузки увеличивают риск аспирации.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

Семье необходимо объяснить, что реабилитация при атаксии-телеангиэктазии должна учитывать не только двигательные нарушения, но и состояние иммунной и дыхательной систем.

Домашние занятия следует проводить регулярно, используя короткие функциональные задания, соответствующие

возможностям ребёнка.

Важно своевременно адаптировать обстановку для предупреждения падений, сохранять самостоятельное участие в бытовых действиях и контролировать правильность позиционирования.

Родственникам следует обращать внимание на длительный кашель, повторные респираторные инфекции, изменение характера дыхания, поперхивание при еде и необъяснимое снижение массы тела.

Перед проведением медицинских исследований необходимо сообщать специалистам о диагнозе и повышенной радиочувствительности пациента.

Медико-генетическое консультирование рекомендуется семье с учётом аутосомно-рецессивного наследования.

10. Заключение

Атаксия-телеангиэктазия представляет собой наследственное мультисистемное заболевание, при котором прогрессирующие неврологические нарушения сочетаются с иммунодефицитом, респираторными осложнениями и повышенным онкологическим риском.

Реабилитационная стратегия должна учитывать особенности двигательного развития, безопасность питания, состояние дыхательной системы и ограничения, связанные с радиочувствительностью.

Основная задача медицинской реабилитации заключается в сохранении доступных функций, предупреждении осложнений и обеспечении максимально возможного участия пациента в повседневной жизни.

Владимир Малецкий | 36.6 — 366 дней в году | Физическая терапия при генетических заболеваниях

Глава 12. Болезнь Гентингтона

Часть II. Наследственные заболевания нервной системы
Болезнь Гентингтона (*Huntington Disease (HD))*

1. Общая характеристика заболевания

Болезнь Гентингтона — наследственное прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, характеризующееся сочетанием двигательных, когнитивных и психических нарушений.

Причиной заболевания является патологическое увеличение числа повторов CAG в гене HTT, расположенном на четвёртой хромосоме. Генетическое изменение приводит к образованию патологического белка гентингтина, нарушающего функцию нейронов, преимущественно в области базальных ганглиев и коры головного мозга.

Тип наследования — аутосомно-доминантный. При наличии патогенного варианта гена у одного из родителей вероятность его передачи каждому ребёнку составляет 50%.

Распространённость болезни Гентингтона существенно различается между популяциями. В странах европейского региона эпидемиологические показатели неоднородны, что подтверждается систематическими обзорами. В странах Аф-

рики южнее Сахары, согласно метаанализу 2025 года, объединённая оценка распространённости составляет приблизительно 2,8 случая на 100 000 населения.

Первые симптомы обычно появляются в возрасте 30–50 лет, однако существуют ювенильные формы с началом в детстве или подростковом возрасте. Заболевание имеет прогрессирующий характер и постепенно ограничивает самостоятельность пациента.

2. Клиническая картина

Наиболее известным двигательным проявлением болезни Гентингтона является хорея — непроизвольные, неритмичные, быстрые движения конечностей, лица и туловища.

На ранних стадиях они могут выглядеть как незначительная двигательная неловкость или беспокойство. В дальнейшем возникают нарушения походки, координации, удержания равновесия и точности произвольных движений.

Характерны затруднения при начале и последовательном выполнении двигательных действий, замедление реакции и нарушение контроля положения тела.

По мере прогрессирования заболевания могут развиваться дистония, брадикинезия и мышечная ригидность. При ювенильной форме ригидность и замедленность движений нередко преобладают над хореей.

Когнитивные нарушения проявляются снижением спо-

собности к планированию, концентрации внимания и выполнению последовательных действий. Возможны депрессия, раздражительность, тревожность, апатия и изменения поведения.

На поздних стадиях возникают выраженные нарушения речи, глотания, питания и самообслуживания.

Диагноз подтверждается молекулярно-генетическим исследованием HTT с определением числа повторов CAG.

3. Цели медицинской реабилитации

Основная задача реабилитации при болезни Гентингтона — максимально продолжительное сохранение функциональной самостоятельности пациента в условиях сочетанного двигательного и когнитивного дефицита.

Ключевыми направлениями являются:

поддержание способности безопасно ходить и изменять положение тела;

улучшение устойчивости при непроизвольных движениях;

сохранение функциональных движений рук;

предупреждение падений и травм;

поддержание физической выносливости;

адаптация двигательных заданий при нарушениях внимания и памяти;

сохранение безопасного питания и доступных способов

общения.

Для объективного наблюдения используется Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS), включающая оценку двигательных, когнитивных и функциональных нарушений.

Особое значение имеет Functional Capacity Score (TFC), отражающий степень сохранности повседневной самостоятельности.

Реабилитационные цели необходимо регулярно пересматривать по мере изменения двигательных и когнитивных возможностей пациента.

4. Лечебная физкультура

На ранних стадиях заболевания применяются упражнения на равновесие, функциональную координацию, тренировку ходьбы и поддержание общей физической подготовленности.

Особое внимание уделяется контролируемому вставанию со стула, остановке движения, изменению направления ходьбы и безопасному преодолению препятствий.

Аэробные упражнения в сочетании с умеренной силовой нагрузкой могут улучшать физическую подготовленность и двигательные функции. При достаточной переносимости предпочтительны регулярные занятия с контролем безопасности.

Тренировка ходьбы проводится преимущественно под наблюдением специалиста. При выраженной хорее могут использоваться устойчивые опоры, поручни и адаптированные средства передвижения.

Важная особенность — влияние когнитивных нарушений на обучение движениям. Инструкции должны быть короткими и понятными. Сложные двигательные задачи разделяются на отдельные последовательные действия.

Одновременное выполнение нескольких заданий способно ухудшать устойчивость и повышать риск падений.

На поздних стадиях программа сосредоточивается на безопасных перемещениях, контроле положения тела, сохранении доступных активных движений и профилактике осложнений малоподвижности.

5. Массаж и аппаратная физиотерапия

Массаж может использоваться как дополнительный метод облегчения мышечного дискомфорта, возникающего вследствие постоянных непроизвольных движений, неудобных положений тела или вторичного напряжения мышц.

При выраженной хорее проведение процедуры требует устойчивого позиционирования пациента. Следует избегать приёмов, способных вызвать травму при внезапном непроизвольном движении.

TENS может рассматриваться при самостоятельных со-

путствующих болевых синдромах, но не является способом коррекции хореи.

Нервно-мышечная электростимуляция (NMES) не относится к стандартным методам лечения основных двигательных нарушений при болезни Гентингтона.

Ультразвуковая, инфракрасная и магнитная терапия не имеют убедительных доказательств способности изменять течение заболевания.

Приоритет в физической реабилитации принадлежит активной тренировке ходьбы, равновесия и функциональных двигательных навыков.

6. Ортопедическая и функциональная реабилитация

При болезни Гентингтона потребность во вспомогательных средствах определяется не только мышечной слабостью, но и выраженностью непроизвольных движений, нарушений координации и когнитивного дефицита.

При нестабильной ходьбе подбираются ходунки или другие средства поддержки. Их использование требует предварительной оценки способности пациента безопасно управлять устройством.

На поздних стадиях может потребоваться кресло-коляска с индивидуальной системой сидения и поддержкой туловища.

При выраженной хорее особое внимание уделяется устойчивости конструкции, профилактике соскальзывания и защите от травм при непроизвольных движениях.

Функциональная реабилитация включает адаптацию столовых приборов, одежды, мебели и бытовых устройств.

При нарушениях планирования действий используются постоянная последовательность привычных операций, зрительные подсказки и упрощение окружающей обстановки.

Главная цель адаптации — сохранить участие пациента в повседневной жизни без неоправданного ограничения его самостоятельности.

7. Реабилитация при системных и сопутствующих нарушениях

Психические и поведенческие нарушения относятся к наиболее значимым проявлениям болезни Гентингтона.

Депрессия, тревожность, раздражительность, апатия и нарушения контроля поведения требуют совместного наблюдения невролога и психиатра. При депрессивных симптомах необходимо оценивать риск суицидального поведения.

Для симптоматического уменьшения выраженной хореи могут применяться препараты, влияющие на везикулярный транспорт моноаминов, включая тетрабеназин и дейтетрабеназин, а также отдельные антипсихотические средства.

Выбор лекарственной терапии требует оценки риска де-

прессии, сонливости, акатизии и лекарственно-индуцированного паркинсонизма.

Дисфагия при болезни Гентингтона становится всё более распространённой по мере прогрессирования заболевания и повышает риск аспирационной пневмонии. Нарушения глотания могут выявляться уже на ранних стадиях, причём аспирация иногда протекает без защитного кашля. Необходимы регулярная оценка безопасности глотания, логопедическая помощь и индивидуальная адаптация питания. При подозрении на аспирацию показано инструментальное исследование, например фиброэндоскопическая оценка глотания (FEES) или видеофлюороскопия (VFSS).

Снижение массы тела может быть связано с нарушениями питания, повышенными энергетическими затратами и метаболическими изменениями. Пациентам требуется контроль нутритивного статуса и достаточности калорийности рациона.

При выраженной дизартрии используются компенсаторные способы общения и вспомогательные коммуникационные устройства.

8. Противопоказания и ограничения

При проведении реабилитации необходимо учитывать выраженность хореи, нарушения внимания, импульсивность и риск падений.

Упражнения на неустойчивых поверхностях и сложные двигательные задания без страховки могут представлять опасность.

При значительных когнитивных нарушениях не следует оставлять пациента без наблюдения во время занятий, требующих самостоятельной оценки риска.

Выраженная сонливость, ортостатическая гипотензия или усиление ригидности на фоне лекарственной терапии требуют пересмотра интенсивности и характера упражнений.

При дисфагии необходимо соблюдать рекомендации по безопасному положению тела во время питания. Появление кашля при еде, повторных респираторных инфекций или необъяснимого снижения массы тела требует дополнительного обследования.

У пациентов с тяжёлыми непроизвольными движениями необходимо исключать травмирующие мануальные воздействия и небезопасную фиксацию конечностей.

9. Рекомендации пациенту и родственникам

На ранних стадиях рекомендуется поддерживать регулярную физическую активность, сохраняя привычные формы передвижения и доступные бытовые навыки.

Домашнюю обстановку желательно сделать предсказуемой: уменьшить количество препятствий, обеспечить устойчивую мебель и достаточное освещение.

При когнитивных нарушениях полезны постоянный распорядок дня, короткие инструкции и выполнение последовательных действий без избыточных отвлекающих факторов.

Родственникам важно понимать, что апатия, раздражительность и двигательная неловкость могут быть проявлениями заболевания, а не сознательным нежеланием сотрудничать.

Особого внимания требуют изменения настроения, высказывания о самоубийстве, поперхивание при еде и прогрессирующее снижение массы тела.

Членам семьи рекомендуется медико-генетическое консультирование. Прогностическое генетическое тестирование бессимптомных родственников должно проводиться добровольно, с предварительным консультированием и соблюдением установленных этических принципов.

10. Заключение

Болезнь Гентингтона представляет собой наследственное нейродегенеративное заболевание, при котором двигательные расстройства сочетаются с когнитивными, психическими и поведенческими нарушениями.

Особенность реабилитации заключается в необходимости одновременно учитывать хорею, нарушение произвольных движений, снижение способности к обучению и прогрессирующую утрату самостоятельности.

Практическая эффективность реабилитационной помощи определяется сохранением безопасной мобильности, доступных бытовых навыков, полноценного питания и максимально возможного участия пациента в повседневной жизни.

Конец ознакомительного фрагмента.

Текст предоставлен ООО «Литрес».

Прочитайте эту книгу целиком, купив полную легальную версию на Литрес.

Безопасно оплатить книгу можно банковской картой Visa, MasterCard, Maestro, со счета мобильного телефона, с платежного терминала, в салоне МТС или Связной, через PayPal, WebMoney, Яндекс.Деньги, QIWI Кошелек, бонусными картами или другим удобным Вам способом.