



УДК 616.7

## ОБЗОР БОЛЕЗНИ МАК-АРДЛЯ: ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ, ДИАГНОСТИКА И ТЕРАПИЯ

Дзангиев Исмаил Исрапилович

Дзауров Ибрагим Магометович

Умахаджиев Дени Шуддиевич

Умахаджиева Диана Шуддиевна

студенты

Ростовского государственного медицинского университета, г. Ростов-на-Дону

**Аннотация.** Болезнь Мак-Ардля или гликогеноз V типа – заболевание, приводящее к нарушению метаболизма мышц. Организм человека, страдающего данным расстройством, не способен рационально распоряжаться энергетическими запасами гликогена, что может создавать дискомфорт, вызывать боль и чрезмерную усталость при физических нагрузках. В данной статье рассматриваются клинические проявления гликогеноза 5 типа и методы его диагностики, упоминаются этиология и патогенез заболевания, подходы к терапии.

**Ключевые слова:** гликогеноз 5 типа, болезнь Мак-Ардля, метаболические нарушения, мышечная фосфорилаза.

Гликогеноз 5 типа – редкое заболевание, относящееся к мышечным гликогенозам, заключающееся в снижении активности мышечной фосфорилазы. Инактивация фермента приводит к замедлению расщепления гликогена в мышцах, что приводит к его накоплению

Болезнь Мак-Ардля относят к наследственным заболеваниям, так как в ее основе лежит генетический дефект в хромосоме 11. Наследуется данное заболевание аутосомно-рецессивно [6], что определяет важность семейного анамнеза при диагностике данной патологии.

Чаще всего болезнь Мак-Ардля обнаруживается у детей и молодых людей. Характерно медленное течение заболевания – десятки лет. Дефицит гликогена вынуждает мышцы использовать в качестве энергетического субстрата свободные жирные кислоты. Описанные нарушения приводят к развитию характерных клинических проявлений: 1) плохой переносимости физических нагрузок; 2) повышенной утомляемости; 3) периодических мышечных болей; 4) возникновение судорог в мышцах голени; 5) потемнение мочи при интенсивных физических нагрузках – признак миоглобинурии [5]; 6) длительная мышечная слабость даже после незначительных нагрузок; 7) мышечная гипертрофия; 8) тахикардия, ощущение сердцебиения; 9) повышенная потливость [4]; 10) в некоторых случаях развивается сердечная недостаточность с соответствующей симптоматикой [7].



Перечисленные явления охватывают все мышечные группы, подвергающиеся нагрузкам. Характерно нивелирование симптомов после прекращения физической деятельности.

Стоит отметить, что выраженность симптомов может значительно различаться у разных больных. У части пациентов болезнь выражается лишь в сниженной выносливости, в то время как у других отмечаются прогрессирующая мышечная слабость, частые судороги и тяжелые осложнения: сердечная и почечная недостаточность и др. Характер течения и скорость развития симптомов тоже различается: болезнь может манифестировать в детстве, а может долго прогрессировать и дать о себе знать лишь в очень позднем возрасте [4].

При осмотре у больных гликогенозом 5 типа можно выявить симптом «миотонического ровика»: сохранение углубления в месте перкуссии мышц молоточком в течение 2-4 секунд.

Лабораторно у больных болезнью Мак-Ардля обычно обнаруживаются гипогликемия и повышение креатинкиназы в крови [1, 2]. Также в диагностике применяется биопсия мышечного волокна с последующим определением активности мышечной гликоген-фосфорилазы. Молекулярно-генетический анализ позволяет обнаружить мутации в хромосоме 11 в 11q13, в гене, регулирующем синтез мышечной фосфорилазы.

Основные диагностические признаки болезни Мак-Ардля: 1) не увеличивающийся при физической нагрузке уровень лактата и пирувата в крови; 2) накопления гликогена в мышечной ткани; 3) отсутствие фосфорилазы в биоптатах мышц [3].

Метаболическую миопатию позволяет обнаружить ишемическая проба с физической нагрузкой. Отсутствие мышечной фосфорилазы выявляется путем определения уровня лактата и аммиака в крови: в норме лактат должен повышаться при мышечной работе, при гликогенозе 5 этого не происходит, в то же время отмечается увеличение концентрации аммиака в крови.

В некоторых случаях для диагностики болезни Мак-Ардля целесообразно проведение магнитно-резонансной томографии с фосфором ( $^{31}\text{P}$ -МРТ), которая позволяет обнаружить низкую активность креатинфосфата у больных при физической нагрузке [4].

Наследственный характер заболевания обуславливает высокое значение изучения семейного анамнеза в диагностике заболевания. У лиц, родственники которых страдают данной болезнью, существенно выше риск возникновения рассматриваемой патологии.

Как было сказано ранее, при гликогенозе 5 типа нередко развивается миоглобинурия, что в некоторых случаях может приводить к почечной недостаточности. Таким образом, исследование мочи и почечной функции также может быть информативным.

На электромиограмме можно обнаружить электрическое «молчание» после физической нагрузки, что обусловлено энергетическим истощением и спазмом мышц. При перкуссии мышц отмечается описанный ранее симптом «миотонического ровика» [4].

Установить диагноз гликогеноз 5 типа позволяет также ДНК анализ, который может



обнаружить мутацию в гене, регулирующем синтез миофосфоорилазы.

В настоящее время специфические методы лечения гликогеноза 5 типа не разработаны. Терапия в основном симптоматическая. Возможен прием изадрина, витамина В6; был замечен случай лечения пациентов с заболеванием Мак-Ардля с помощью плазмафереза [3].

Пациентам назначается диета с высоким содержанием сложных углеводов и низким содержанием жира. Перед физической нагрузкой больным гликогенозом 5 рекомендуется употребление простых углеводов.

Больным рекомендуется исключить чрезмерные физические нагрузки, но контролируемые умеренные нагрузки и аэробные упражнения значительно улучшают состояние пациентов и прогноз заболевания.

На сегодняшний день методы полного излечения болезни Мак-Ардля не разработаны. При контроле течения заболевания прогноз благоприятный. В некоторых случаях возможно развитие тяжелых осложнений: рабдомиолиза, почечной или сердечной недостаточности.

Особого внимания требуют пациентки с гликогенозом 5 типа, планирующие рожать. Для предупреждения возникновения осложнений во время родов у подобных пациенток показано оперативное родоразрешение [8].

Несмотря на невысокую распространенность болезни Мак-Ардля, случаи заболевания все еще отмечаются, что требует от научного и медицинского сообщества дальнейшего изучения данной патологии, разработки новых методов диагностики и терапии.

### **Список литературы:**

1. Доскина, Е. В. Пациент с гипогликемией на приеме врача общей практики / Е. В. Доскина // Медицинский совет. – 2016. – № 5. – С. 108-112.
2. Егорова, И. Э. Первичные энзимопатии: биохимические основы патогенеза, клинические проявления, диагностика для студентов: учебное пособие / И. Э. Егорова, В. И. Бахтаирова. – Иркутск: ИГМУ, 2018. – 67 с.
3. Жулев, Н. М. Плазмаферез в лечении идиопатических воспалительных миопатий / Н. М. Жулев, Е. В. Карпцова // Казанский медицинский журнал. – 2007. – Т. 88. – № 5. – С. 480-484.
4. Метаболические миопатии: обзор клинко-морфологических и генетических особенностей, способов диагностики и лечения отдельных форм / В. М. Казаков, Д. И. Руденко, Т. Р. Стучевская, В. О. Колынин // Неврологический журнал. – 2018. – Т. 23. – № 2. – С. 52-62.
5. Краснов М.Ю., Павлов Э.В., Ершова М.В., и др. Спектр неврологических синдромов, ассоциированных с антителами к глутамат-декарбоксилазе // Анналы



клинической и экспериментальной неврологии. - 2015. - Т. 9. - №4. - С. 37-41.

6. Литвицкий, П. Ф. Расстройства углеводного обмена у детей: гипогликемия, гипергликемия, гликогеноз, агликогеноз, Гексоземия / П. Ф. Литвицкий, Л. Д. Мальцева // Вопросы современной педиатрии. – 2017. – Т. 16. – № 5. – С. 362-369.
7. Марамыгин, Д. С. Актуальные представления о гликогеновых болезнях / Д. С. Марамыгин, Д. В. Суменкова // Инновационная наука. – 2018. – Т. 2. – № 5. – С. 124-132.
8. Трошин П.В., Пырегов А.В., Письменский С.В., Калачин К.А., Сазонова Е.Ю., Беляев А.И. Анестезиологическое обеспечение оперативного родоразрешения у пациентки с гликогенозом V типа (болезнь Мак-Ардла). Акушерство и гинекология. – 2019. – № 8. – С. 170-173.