терапии необходимо проведение проспективных исследований.

Расшифровка молекулярно-генетических событий, лежащих в основе ЮММЛ, стала важной вехой в понимании биологии болезни и позволила существенно повысить качество и точность клинической диагностики. Для использования новых данных с целью улучшения результатов терапии необходимы расшифровка дополнительных генетических и эпигенетических событий, лежащих в основе клональной эволюции и прогрессии болезни, а также исследование механизмов ее резистентности к химио- и иммунотерапии.

Литература

1. *Arico M, Biondi A, Pui CH.* Juvenile myelomonocytic leukemia. Blood. 1997; 90 (2): 479–488.
2. *Loh ML.* Recent advances in the pathogenesis and treatment of juvenile myelomonocytic leukaemia. British journal of haematology. 2011; 152 (6): 677–687.
3. *de Vries AC, Zwaan CM, van den Heuvel-Eibrink MM.* Molecular basis of juvenile myelomonocytic leukemia. Haematologica. 2010; 95 (2): 179–182.
4. *Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al.* Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. Journal of medical genetics. 2007; 44 (2): 81–88.
5. *Kratz CP, Niemeyer CM, Castleberry RP, et al.* The mutational spectrum of PTPN11 in juvenile myelomonocytic leukemia and Noonan syndrome/myeloproliferative disease. Blood. 2005; 106 (6): 2183–2185.
6. *Loh ML, Sakai DS, Flotho C, et al.* Mutations in CBL occur frequently in juvenile myelomonocytic leukemia. Blood. 2009; 114 (9): 1859–1863.
7. *Miyauchi J, Asada M, Sasaki M, et al.* Mutations of the N-ras gene in juvenile chronic myelogenous leukemia. Blood. 1994; 83 (8): 2248–2254.
8. *Yoshida N, Yagasaki H, Xu Y, et al.* Correlation of clinical features with the mutational status of GM-CSF signaling pathway-related genes in juvenile myelomonocytic leukemia. Pediatric research. 2009; 65 (3): 334–340.

© Коллектив авторов, 2013

К.А. Пуголовкин, Е.А. Домбровская, И.Р. Самсонович

РЕДКАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МИОФИБРИЛЛЯРНАЯ ДЕСМИНЗАВИСИМАЯ МИОПАТИЯ ПОД МАСКОЙ ТРАНЗИТОРНЫХ ДЫХАТЕЛЬНЫХ РАССТРОЙСТВ И ПРОГРЕССИРУЮЩИХ ДВИГАТЕЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗ г. Москвы

Миофибриллярные миопатии (МФМ) – группа морфологически сходных (по картине в биоптатах мышц), но генетически гетерогенных хронических нервно-мышечных заболеваний. Десминзависимая МФМ проявляется прогрессирующей мышечной слабостью скелетной мускулатуры в сочетании с нарушением сердечного ритма и проводимости, наличием кардиомиопатии, присоединением дыхательной недостаточности. Диагностическая сложность описанного случая обусловлена дебютом в детском возрасте, полиморфизмом симптомов, наиболее ярким из которых явилась тяжелая прогрессирующая дыхательная недостаточность, потребовавшая сверхранней респираторной поддержки и перевода ребенка на постоянную ИВЛ. Предположено наличие патологического процесса на уровне саркомеров, не сопровождающегося массивной деструкцией мышечных волокон, но нарушающего интеграцию контрактильного аппарата с сарколеммой и ядром. Особенности локализации структурного дефекта и течения патологического процесса объясняют отсутствие «классических» маркеров миодеструкции.

Ключевые слова: *прогрессирующая миофибриллярная миопатия, десмин, рестриктивная дыхательная недостаточность, кардиомиопатия, респираторная поддержка.*

Myofibrillar myopathy (MFM) is a group of morphologically similar (according to the muscle biopsy results), but genetically heterogeneous chronic neuromuscular disorders. Desmin-related MFM manifests with progressive skeletal muscle weakness, disorders of cardiac rhythm and conduction, cardiomyopathy, secondary respiratory failure. Diagnostic complexity in the described case

Контактная информация:
Пуголовкин Кирилл Анатольевич – врач-невролог неврологического диагностического отделения ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗ г. Москвы
Адрес: 119049 г. Москва, 4-й Добрынинский пер., 1/9
Тел.: (495) 959-88-68, **E-mail:** pkirill-msk@mail.ru
Статья поступила 23.09.13, принята к печати 26.01.14.