



# Международный день повышения осведомленности о конечностно-поясных мышечных дистрофиях

Конечностно-поясные, или поясно-конечностные, мышечные дистрофии (ПКМД) — это многочисленная группа мышечных дистрофий, которые возникают из-за поломок в различных генах (>30 типов), продукты которых участвуют в нормальном функционировании мышц

## Частота в мире

1,63 : 100 000



[www.sarepta.com/disease-areas/limb-girdle-muscular-dystrophy](http://www.sarepta.com/disease-areas/limb-girdle-muscular-dystrophy)

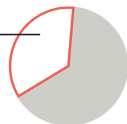
## Типы наследования

аутосомно-рецессивный/чаще

аутосомно-доминантный/реже

30–40%

Кальпаинопатия (P1/2A) — наиболее частая аутосомно-рецессивная форма ПКМД



## Названия типов буквенно-цифровые

Классификация 2017 года | действующая

Д (D) — для доминантных

Р (R) — для рецессивных

+ цифра в порядке открытия гена

Классификация 1995 года | не используется

1 — для доминантных

2 — для рецессивных

+ латинская буква в порядке открытия гена

## Примеры

ПКМД P2 (ранее — 2B) —

рецессивная дисферлинопатия

ПКМД P4 (ранее — 2E) —

рецессивная β-саркогликанопатия

✗ **Миопатия Эрба — Рота**

Устаревший диагноз, который больше не используется

## Симптомы

Мышечная слабость. Преимущественно вовлекаются проксимальные мышцы тазового и плечевого поясов



Болезнь дебютирует в детстве, иногда во взрослом возрасте



В анализах крови — повышение КФК. Могут быть повышены АЛТ и АСТ



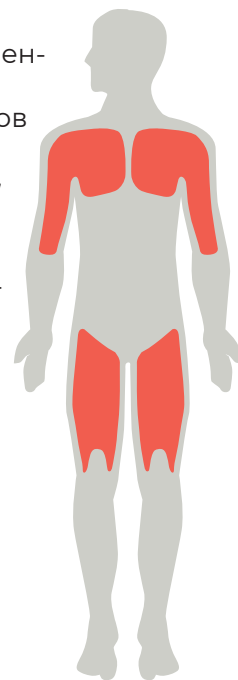
«Утиная походка», сложности при вставании, подъеме по лестнице



Крыловидные лопатки, трудности при подъеме рук вверх



В разных формах могут различаться начало заболевания, течение, вовлечение сердечной и дыхательных мышц



## Пройдите диагностику

Генетическая диагностика определяет мутацию конкретного гена, что может помочь в прогнозе заболевания

### В Москве

Обратитесь в федеральные учреждения

### Для всех

■ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н. П. Бочкова»

### Дети

■ НИИ педиатрии им. Вельтищева

■ Национальный центр здоровья детей

### Взрослые

■ НИИ «Научный центр неврологии»

### В регионе

Обратитесь к профильным специалистам

■ Невролог

■ Генетик в медико-генетической консультации



## Знаем и помогаем



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Куратор проекта повышения информированности о наследственных заболеваниях

Горячая линия

+ 7 (800) 201 06 01



Информационный партнер



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

## Лечение

Для некоторых форм болезни

разрабатываются терапии.

**Вам важно знать свой точный диагноз!**

Актуальная классификация с подробным описанием типов



### Пациентское сообщество LGMD.RU

Новости о ПКМД. Информация о пациентских группах по типам ПКМД, Полезные советы по адаптации

