

Когнитивные и психические расстройства у детей и подростков с мышечной дистрофией дюшенна - молекулярно-генетические корреляции

Мария Г. Соколова^{1,2} , Юрий И. Поляков , Анна П. Абрамова

¹ Federal State Budgetary Institution "V.A. Almazov National Medical Research Center" of the Ministry of Health of Russia, St. Petersburg, Russia

² The Herzen State Pedagogical University of Russia, Russia

sokolova.m08@mail.ru

Цель исследования. Оценить вклад молекулярных и генетических факторов в развитии когнитивных и психических расстройств у детей и подростков с диагнозом мышечной дистрофии Дюшенна. Было обследовано 24 больных МДД, мужского пола в возрасте с 5 до 22 лет. Проводилось нейропсихологическое, молекулярно-генетическое, лабораторное исследование. Определение уровня ФРГМ проводили иммуноферментным методом в образцах сыворотки крови. Пороговые величины определения ФРГМ-20 пг/мл. Статистический анализ - пакет STATISTICA 8.0.

По данным молекулярно-генетического анализа было выявлено, что 8 больных МДД имеют мутацию в проксимальном отделе гена МДД X-хромосомы (с 1 по 40 экзон), 16 больных в дистальном отделе гена МДД X-хромосомы (с 41 по 79 экзон). По принципу расположения мутации в проксимальном и дистальном отделе гена МДД X-хромосомы больные МДД были разделены на две группы соответственно I группа (n=8) и II группа (n=16). Нейропсихологическое исследование выявило в 33 % случаев выраженные когнитивные расстройства, в 19 % – умеренные нарушения когнитивной сферы. У больных II группы когнитивные нарушения имели более выраженный характер. Концентрация ФРГМ имеет статистические значимые различия в группах пациентов с наличием и отсутствием когнитивных расстройств ($p<0,001$).

Выводы. В развитие когнитивных и психических расстройств у подростков с МДД участвуют такие факторы, как снижение концентрации нейротрофина ФРГМ и расположение мутации в гене белка дистрофина X-хромосомы в дистальном отделе.