

Новые возможности диагностики ходьбы на носках

Помарино Д., Емелина А.А.

Праксис Помарино, Гамбург, Германия

Актуальность. Термин «ходьба на носках» (ХН) описывает аномалию походки, при которой пациенты ходят, опираясь на переднюю часть стопы, не наступая на всю подошву. Считается, что ХН без видимой ортопедической или неврологической причины — явление преходящее, и с возрастом она самопроизвольно исчезает, однако у многих детей регрессии ХН не наблюдается. В связи с этим диагностический поиск причин ХН и ее этиотропного лечения становится все актуальнее.

Цель исследования. Изучить возможности секвенирования экзона для диагностики причин ХН.

Пациенты и методы. На базе праксиса Помарино (г. Гамбург, Германия) было проведено обследование 100 пациентов с ходьбой на носках. Средний возраст пациентов составил $6,9 \pm 1,2$ года (от 1 до 17 лет), в гендерном соотношении преобладали мальчики — 72 чел. (72,0%). Средний стаж заболевания составил $4,2 \pm 0,6$ года (от 3 до 10 лет). Помимо клинического осмотра, консультации невролога и ортопеда, для исключения возможных нейропатии и генетических причин ходьбы на носках проведено секвенирование 49 генов, ассоциированных с развитием заболеваний, протекающих с поражением нервной системы, и миопатиями. Исследование этой панели генов входит в перечень диагностических мероприятий, рутинно проводимых в праксисе в отношении больных с ХН.

Результаты. По результатам осмотра пациентов неврологом и ортопедом был выставлен диагноз «идиопатическая ходьба на носках».

В изученных 49 генах было обнаружено 327 вариантов отклонений от нормальной последовательности генома. У 46 пациентов (46,0%) были выявлены варианты генов, относящиеся по классификации ACMG к патологическим (3,4%), вероятно патологическим (2,4%), а также к вариантам неопределенного значения с незначительными патогенными признаками (13,5%) и вариантам неопределенного значения (31,5%). У остальных пациентов были выявлены доброкачественные или скорее доброкачественные варианты, которые, по нашему мнению, не имеют клинического значения.

Обнаруженные варианты в зависимости от измененного гена можно подразделить на 3 группы — варианты, связанные с развитием невропатий (50,0%), миопатий (47,3%) и патологий обмена веществ (2,7%).

Примечательно, что все выявленные варианты обнаружены в гетерозиготном состоянии, в то время как способ наследования большинства исследуемых патологий является рецессивным. Это означает, что обследуемые пациенты не имеют полной картины заболевания, однако даже в гетерозиготном состоянии рецессивный ген вызывает появление легкой симптоматики, в том числе и ХН.

Заключение. Таким образом, полученные нами результаты свидетельствуют о важности проведения генетической диагностики у детей с ходьбой на носках. Выявленная этиологическая гетерогенность ХН может стать не только основой новой классификации, но и полностью поменять терапевтические подходы к ведению данной патологии.