

Особенности паллиативного лечения пациента с X-сцепленной рецессивной центронуклеарной миопатией

Кепова Ангелина Андреевна, Россинский Дмитрий Анатольевич, Григорян Сергей Вячеславович

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. X-сцепленная рецессивная центронуклеарная миопатия — заболевание из группы врожденных миопатий, характеризующихся системной выраженной мышечной слабостью, связанной с дефектами структуры мышечных волокон. Эти нарушения обусловлены мутацией в гене *MTM1*, ответственном за синтез миотубуларина — одного из белков сигнальных путей в мышечных волокнах. Моторные навыки пациентов резко ограничены. Наибольшую опасность для пациентов представляет слабость дыхательной мускулатуры, требующая респираторной поддержки.

Описание клинического случая. Мальчик М., 11.01.2018 г.р. Анамнез жизни: ребенок от первой беременности, оперативных родов на 37-й нед, оценка по шкале APGAR — 2/4/4б. Анамнез заболевания: у пациента сразу после рождения на фоне тяжелой асфиксии в родах развилась тяжелая дыхательная недостаточность, требующая интубации трахеи и ИВЛ. В раннем неонатальном периоде состояние крайне тяжелое, нестабильное. В результате генетического исследования ребенку был установлен диагноз «X-сцепленная рецессивная центронуклеарная миопатия», присвоен паллиативный статус. 18.05.2020 — резкое ухудшение состояния за счет нарастания общемозговой симптоматики, повышения внутричерепного давления с выбуханием, пульсацией большого родничка на фоне фебрильной лихорадки. Заподозрен менингит неясной этиологии, по результатам проведенной пункции начата терапия, на фоне которой отмечалась положительная динамика в виде уменьшения выбухания родничка. Однако 28.05.2020 — отрицательная динамика за счет нарастания злокачественной внутричерепной гипертензии. Был установлен резервуар

Омая, но состояние оставалось тяжелым, течение послеоперационного периода осложнилось кандидемией, инфицированием субдуральных пространств, течением острого гнойного трахеобронхита. Состояние ребенка остается тяжелым по основному заболеванию, обусловлено критической церебральной, дыхательной недостаточностью 3-й ст., зависимостью от ИВЛ, хроническим болевым синдромом. Объективный статус: рост — 95 см, масса тела — 13,5 кг, сознание — вегетативное состояние, питание через гастростому. Голова гидроцефальной формы, множественные контрактуры суставов. Дыхание слева ослаблено в базальных отделах, видимое отставание экскурсии левой половины грудной клетки. Половые органы развиты по мужскому типу, оба яичка в мошонке отсутствуют, мошонка гипоплазирована. Неврологический статус: вегетативное состояние, дезориентирован полностью, дисфагия, гипотония, сухожильные рефлексы конечностей снижены. Грубая задержка психомоторного и речевого развития. С 29.06.2022 стали нарастать симптомы полиорганной недостаточности, интоксикационного синдрома, ИВЛ-ассоциированной пневмонии. 04.07.2022 — угрожающая брадиаритмия, асистолия, реанимационные мероприятия без эффекта. Зафиксирована биологическая смерть.

Заключение. Рассмотренный клинический случай является наглядным примером течения врожденных миопатий. Несмотря на проведение поддерживающей терапии, невозможность влияния на этиологию заболевания и его прогрессирующее течение неизбежно ведут к резкому снижению качества жизни и малой ее продолжительности. В совокупности эти факторы определяют неблагоприятный прогноз для пациента.