

Клинический случай миодистрофии Дюшенна, выявленной в неонатальном периоде

Григорьева Анастасия Валерьевна

Научный руководитель: к.м.н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии Колчина Анастасия Николаевна
ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России, Нижний Новгород

Актуальность. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) — наследственное X-сцепленное нервно-мышечное заболевание (НМЗ), вызванное мутацией гена *DMD*, кодирующего белок дистрофин. Частота заболевания — 3 на 10 тыс. новорожденных, в основном поражает мальчиков. Обычный возраст манифестации — около 2 лет. У детей первых месяцев жизни диагноз устанавливается редко. Диагностика и лечение НМЗ осложняется поздней манифестацией и трудностью коррекции уже имеющихся нарушений.

Цель исследования. На примере клинического случая описать особенности клиники и диагностики МДД в неонатальном возрасте.

Пациенты и методы. Пациент Л. от 4-й беременности, протекавшей на фоне анемии беременных, угрозы преждевременных родов на 31-й нед, истмико-цервикальной недостаточности, акушерского пессария. Роды 3-и в 38/0 нед вне ЛПУ. К груди не прикладывался. Масса тела при рождении — 3720 г, длина тела — 52 см. Оценка по шкале APGAR не выставлена, закричал сразу. Отказной ребенок. Переведен в отделение патологии новорожденных и недоношенных стационара на 4-е сут жизни с диагнозом: «Внутриутробная инфекция неуточненной этиологии; перинатальное поражение центральной нервной системы, острый период, синдром угнетения, синдром висцеральных нарушений, отечный синдром. Врожденный порок развития: гипоспадия, головчатая форма». Состояние при переводе средней степени тяжести. Неонатальный скрининг взят в роддоме, скрининг на врожденные пороки сердца — отрицательный, аудиологический скрининг прошел. Вакцинирован против гепатита В. По результатам эхокардиографии выявлены признаки вторичной кардиомиопатии неуточненного генеза.

В биохимическом анализе крови выявлено значительное повышение креатинфосфокиназы (КФК) — до 16244 U/l, миоглобина — до 338,1 мкг/л, тропонина — до 660,0 нг/л, аланинаминотрансферазы (АЛТ) — до 55 мкмоль/л, аспаратаминотрансферазы (АСТ) — до 80 мкмоль/л, лактатдегидрогеназы (ЛДГ) — до 1355,5 ед/л. В динамике отмечался рост показателей КФК, миоглобина, тропонина, натрийуретического пептида. Учитывая клинические и лабораторные изменения, ребенок консультирован неврологом и генетиком, рекомендовано обследование на наследственные болезни накопления, врожденные НМЗ. В ходе молекулярно-генетического исследования в рамках диагностики МДД обнаружена делеция экзонов 49–52 гена *DMD* в гемизиготном состоянии, приводящая к сдвигу рамки считывания, что характерно для клинической формы заболевания — миодистрофии Дюшенна. Селективный скрининг на болезни накопления в норме. В настоящее время ребенок проходит дообследование с целью назначения патогенетической терапии.

Результаты. Данный клинический пример демонстрирует важность обследования пациентов на предмет НМЗ уже в периоде новорожденности при наличии минимальных подозрений. МДД — тяжелое заболевание с неблагоприятным исходом, поражающее в основном мальчиков. В настоящее время МДД не входит в программу расширенного неонатального скрининга, но данный пример позволяет задуматься о возможности обследования мальчиков в неонатальном периоде.

Заключение. В работе описан клинический случай МДД с манифестацией у новорожденного. Врачам необходимо быть настороженными относительно этого заболевания у мальчиков при изменениях в биохимическом анализе (повышение КФК, ЛДГ, АСТ, АЛТ).