

Клинический случай ТК2-ассоциированной миопатии у ребенка первого года жизни

Рагимова Светлана Анатольевна, Сухоручкин Данила Алексеевич

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии Шуткова Алла Юрьевна

ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России, Нижний Новгород

Актуальность. ТК2-ассоциированная миопатия — редкая потенциально летальная патология, обусловленная мутациями в ядерном геноме в гене *TK2*, приводящими к дефекту синтеза фермента тимидинкиназы 2 (ТК2) и сборки нуклеозидов, истощению митохондриальной дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) с развитием клиники миопатического синдрома. Патогенетическая терапия в виде дотации нуклеозидов (тимидина, дезоксицитидина) увеличивает длительность жизни пациента.

Цель исследования. Представить особенности течения ТК2-миопатии у ребенка первого года жизни.

Пациенты и методы. Девочка М., обследована в возрасте 7 мес в Детской городской больнице № 1 Нижнего Новгорода с жалобами на утрату возрастных психомоторных навыков, снижение массы тела, двигательной активности. Ребенок от 3-й беременности на фоне токсикоза в I триместре, 2-х срочных домашних родов. Вскармливание грудное. До 2 мес в поликлинику не обращались, неонатальный скрининг не проведен, не вакцинирована. До 5 мес психомоторное, физическое развитие по возрасту. Дебют заболевания с 5,5 мес: появление вялости, отказа от еды. С 7 мес после вирусной инфекции — адинамия, утрата психомоторных навыков. При осмотре состояние тяжелое, не сосет, не глотает, физическое развитие очень низкое (масса тела, рост, индекс массы тела меньше $-2 SD$, но больше $-3 SD$). Кожные покровы бледные, гипотрофия, гепатомегалия до 3,5 см. Адинамия, поза «лягушки», рекурвация в суставах, возрастные навыки отсутствуют, крик слабый, ребенок голову не держит, на звук не реагирует, взгляд не фиксирует, частичный птоз, офтальмопарез, гиперсаливация, атония, арефлексия. Лабораторные анализы: аспаратаминотрансфераза — 363 Ед/л, аланинаминотрансфераза — 187 Ед/л, креатинфосфокиназа (КФК) — 2271 Ед/л,

КФК-МВ — 333 Ед/л, лактатдегидрогеназа — 2742,2 Ед/л, миоглобин — 778 мкг/л, тропонин — 401 нг/л, альфа-фетопrotein — 25 МЕ/мл, С-реактивный белок — 14 мг/л, лактат крови — 3 ммоль/л. Обследование на инфекции методом иммуноферментного анализа, иммуноблотинг, ревматологические маркеры — без патологии. По данным компьютерной томографии, магнитно-резонансной томографии головного мозга, рентгенографии грудной клетки, ультразвукового исследования органов брюшной полости: патологии нет. Ферментодиагностика на лизосомные болезни накопления (ЛБН), в том числе болезнь Помпе, тандемная масс-спектрометрия, моча на органические кислоты — без отклонений. Электроэнцефалограмма — без патологии, электронейромиография (ЭНМГ) — аксонопатия большеберцовых нервов. Таким образом, были исключены инфекционная, аутоиммунная патология, опухоли, наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии, дефекты β -окисления жирных кислот, ЛБН, поражение мотонейронов спинного мозга. Панель «Наследственные миопатии»: выявлены мутации экзонах 2 и 6 гена *TK2*, описанные как патогенные у пациентов с ТК2-миопатией. Диагноз подтвержден секвенированием по Сенгеру «трио»: у матери аналогичная мутация в экзоне 6, у отца — в экзоне 2 гена *TK2*.

Результаты и заключение. Представлен клинический случай младенческой формы редкого моногенного заболевания — ТК2-ассоциированной митохондриальной миопатии. Особенностью случая являются ранний дебют патологии, позднее обращение за медицинской помощью и неблагоприятный прогноз. По жизненным показаниям ребенку нужен постоянный прием специализированного продукта питания в дозе по 400 мг/кг/сут (тимидин, дезоксицитидин) как единственный вариант патогенетической терапии.