

Диагностическая значимость гиперферментемии в раннем выявлении нервно-мышечных заболеваний у детей

Горустович Мария Сергеевна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент Ясинская Лариса Иосифовна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение

Определение уровня КФК является одним из самых важных тестов, подтверждающих повреждение скелетных мышц. Особого внимания требуют случаи асимптоматического или изолированного повышения КФК, являющиеся чаще всего случайной лабораторной находкой.

Цель исследования

Изучить клинические аспекты синдрома гиперферментемии у детей и сформировать алгоритм диагностического поиска.

Материалы и методы

Проанализированы клиничко-неврологические симптомы в зависимости от уровня выявляемой гиперферментемии у 19 детей разного возраста, наблюдаемых в диспансерном кабинете ГДИКБ г. Минска с диагнозом хронический гепатит.

Результаты

В результате анализа выявлено, что у детей с повышением АЛаТ, АСаТ, ЛДГ чаще выставляется диагноз хронический гепатит. Исключение данного заболевания по результатам биопсии требовало расширения диагностических мероприятий. Коэффициент де Ритиса у всех больных был в пользу поражения скелетной мускулатуры, что стало причиной определению уровня КФК в крови. У 10% обследуемых присутствовали изменения, характерные для прогрессирующих мышечных дистрофий, у 68% - неврологическая симптоматика, у 22% наблюдалась Ас-гиперКФК. При повышении КФК до уровня 20-60 норм выявляется уплотнение мышц, снижение и быстрое истощение рефлексов, повышенная утомляемость, при уровне КФК 61-80 норм – псевдогипертрофия икроножных мышц, при значении КФК выше 81 норм – сформированы походка с переразгибанием в коленных суставах, поясничный лордоз, контрактуры в суставах, миопатические приёмы при вставании. Выявление повышенного уровня КК-МВ до 10 норм предполагало заинтересованность сердечной мышцы без явных клинических симптомов. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна была генетически подтверждена только у 4 (21%) детей. У остальных (79%) обследуемых диагноз на момент осмотра неясен в связи с асимптоматичным течением, что требует дальнейшего наблюдения.

Выводы

1. Случайное выявление гиперферментемии (АЛаТ, АСаТ) у детей без признаков хронического гепатита требует исследования уровня КФК. 2. Степень повышения КФК определяет тяжесть состояния: у 10% присутствует симптомокомплекс прогрессирующей мышечной дистрофии, у 68% - неврологическая симптоматика без клинических симптомов, у 22% - Ас-гиперКФК.