

Мамян Э.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ

Научный руководитель д-р мед. наук, доц. Бурлуцкая А.В

Кафедра педиатрии №2

Кубанский государственный медицинский университет, г. Краснодар

Актуальность. Болезнь Помпе (гликогеноз II типа) – орфанное заболевание, проявляющееся поражением миоцитов и нервных волокон из-за накопления гликогена. Причина – дефект гена, отвечающего за синтез кислой альфа-глюкозидазы (ГАА). Имеется ферментозаместительная терапия (ФЗТ), направленная на замедление прогрессирования болезни и повышение качества жизни детей.

Цель: представление случая болезни Помпе.

Материалы и методы. Медицинская карта стационарного больного ребенка 2014 г. рождения, параклинические данные.

Результаты и обсуждение. В детскую больницу г. Краснодара поступил ребенок Г., 2014 года рождения с диагнозом: Гликогеноз II типа (болезнь Помпе). Миопатический синдром. Сопутствующий диагноз: Гиперметропия слабой степени. Проплап митрального клапана. Повышение подвижности правой почки. Из анамнеза: ребенок от 1 беременности. Роды естественные в срок. Масса тела при рождении 3000 г, длина 52 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. До 1 года наблюдался ортопедом по поводу дисплазии тазобедренных суставов. В декабре 2015 г, из-за длительного течения ОРИ, проведено биохимическое исследование крови: повышение АЛАТ до 145 Ед/л, АсАТ до 586 Ед/л. Исключены вирусные гепатиты. Мальчик находился на стационарном лечении в инфекционной больнице г. Краснодара с диагнозом: гепатит неуточненной этиологии (неинфекционный). Получал терапию гепатопротекторами. Жалобы на мышечную слабость, трудности при подъеме по лестнице, редкие головные боли. Объективно: состояние средней тяжести по основному заболеванию, самочувствие удовлетворительное. Физическое развитие ниже среднего, гармоничное. Кожные покровы чистые, бледные. Гипотония мышц. Дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, систолический шум на верхушке и в V точке. Живот мягкий, безболезненный. При пальпации печень выступает из-под реберной дуги на 3,5 см по правой срединно-ключичной линии. Селезенка не пальпируется. Общемозговые и менингеальные симптомы отсутствуют.

Параклинические показатели: биохимический анализ крови: АсАТ – 395МЕ/л, АЛАТ – 123 МЕ/л, ЛДГ – 1357 Ед/л, КФК – 825Ед/л. Проведена тандемная масс-спектрометрия (ТМС): снижение активности альфа-глюкозидазы (0,63 мкмоль/л/час, при норме 1,0-25,0 мкмоль/л/час). При проведении молекулярно-генетического исследования выполнен полный анализ гена ГАА: изменения, подтверждающие диагноз болезни Помпе. УЗИ органов брюшной полости и почек – увеличение печени, лимфоузлов в воротах печени, мезентериальных лимфоузлов. Диффузные изменения поджелудочной железы. Реактивные изменения селезенки. Повышение подвижности правой почки. Эхо-КГ – пролапс митрального клапана. Электронейромиографии (ЭНМГ) – мышечный тип поражения. Ребенку была назначена ФЗТ (Майозайм) – патогенетическое средство для лечения болезни Помпе (1 раз в 2 недели).

Выводы. Прогноз зависит от срока манифестации и выраженности болезни. Для раннего лечения нужно вовремя выявлять заболевание, а для диагностики болезни Помпе достаточно определение активности фермента ГАА методом ТМС.