

Бруй А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ АРТРОГРИПОЗ. СИНДРОМ ФРИМЕНА-ШЕЛДОНА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Жевнеронок И.В.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Немалиновая миопатия (НМ) - это генетически и клинически гетерогенная группа расстройств, характеризующаяся обычно не прогрессирующей или медленно прогрессирующей генерализованной мышечной слабостью.

Мутации в 15 различных генах вызывают НМ. Общим для этих генов является то, что все они кодируют белки, связанные со структурой или регуляцией тонкой нити саркомера скелетных мышц. Наиболее часто причиной являются мутации в NEB, кодирующем белок небулин. Идентификация обеих мутаций (гомозигота) в NEB у пациента может быть затруднена, потому что у большинства пациентов есть две частные мутации в любом месте по длине гена, и некоторые из них легко пропустить с помощью методов массивного параллельного секвенирования. Проявляется затруднением при сосании и глотании (хордовое кормление), артрогрипозом и дилатационной кардиомиопатией. Дыхательная недостаточность или аспирационная пневмония часто приводят к смерти в первые недели или первые месяцы жизни.

Дистальный артрогрипоз это группа заболеваний, характеризующихся поражением кистей и стоп в сочетании или без аномалий лицевого скелета, иногда со слабостью мышц, в основе этиологии которых лежат изменения в структуре гена MYH3, кодирующего белки медленно сокращающихся миофибрилл. Дистальный артрогрипоз это не конкретный диагноз, а клиническое заключение о наличии врожденных контрактур, которые могут быть при более чем 300 различных заболеваниях.

Клинический случай. Доношенная, 1 беременность, 1 роды, наследственность не отягощена.

Диагноз: Артрогрипоз. Атипичная двусторонняя косолапость. Сгибательные контрактуры коленных суставов. Сгибательные контрактуры пальцев правой и левой кисти.

Клинически: сгибательные контрактуры межфаланговых суставов 3 и 4 пальцев обеих кистей, приводящие контрактуры 1 пальцев обеих кистей. Лицевые дисморфии: Слабость мимической мускулатуры (обеднение вовлеченности мимической мускулатуры). Низкий набор массы тела (плохо сосет, кормление через зонд).

Получены результаты генетического обследования: Кариотип вариант нормы. Молекулярно-генетическая диагностика синдрома Ди-Джорджи - не выявлена. Молекулярно-генетическая диагностика микроделеционных синдромов (21 нозология) – не выявлены. Наследственные болезни обмена – без нарушений. КФК, лактат, ЛДГ и другие показатели – в пределах референтных значений

Диагноз: Врожденная структурная немалиновая миопатия. Немалиновая миопатия (НМ), вызванная мутациями в гене, кодирующем небулин (NEB). Динамика моторного развития - положительная. Назначен L-тирозин, который согласно результатам двух работ улучшал состояние с повышением толерантности к физической нагрузке, способствует уменьшению секрета из канюли, улучшает бульбарную функцию, повышает двигательную активность и др.

Заключение: В настоящее время не существует радикального лечения пациентов с немалиновой миопатией. В нашем случае назначение L-тирозина после длительного клинического отсутствия положительной динамике – улучшило состояние, появились новые двигательные навыки (стала сидеть, самостоятельно удерживать спину, поднимать руки). При наличии в клинической картине артрогрипоза - помнить о врожденных структурных миопатиях и , в частности, о немалиновой миопатии, которая может включать эти нарушения. Почему важен диагноз (мутация) ? – на определенные мутации разрабатываются препараты (в мире).