

Виниченко М.Л.¹, Белая П.В.¹, Жевнеронок И.В.²

ВРОЖДЕННАЯ LMNA-АССОЦИИРОВАННАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

¹Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», г. Минск, Беларусь

²Белорусский государственный медицинский университет, 2-я кафедра детских болезней,
г. Минск, Беларусь

Vinichenko M.L.¹, Belaya P.V.¹, Zhauniaronak I.V.²

CONGENITAL LMNA-ASSOCIATED MUSCULAR DYSTROPHY, A CLINICAL CASE

¹Republican Scientific and Practical Center «Mother and Child», Minsk, Belarus

²Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

Резюме. В статье представлен редкий клинический случай врожденной LMNA-ассоциированной мышечной дистрофии (OMIM 613205) у ребенка раннего возраста.

Ключевые слова: дети, мышечная дистрофия, врожденные миопатии.

Resume. The article presents a rare clinical case of congenital LMNA-associated muscular dystrophy (OMIM 613205) in a young child,

Key words: children, muscular dystrophy, congenital myopathies.

Введение. Заболевания нервной системы, протекающие с регрессом двигательных навыков у детей, представляют особую значимость, так как требуют максимально быстрого принятия решения о тактике лечения пациента. Однако, в некоторых случаях симптомы заболевания и результаты лабораторно-инструментальных исследований являются противоречивыми, что существенно затрудняет дифференциальную диагностику. На этом фоне особую актуальность приобретает изучение редких форм наследственных нервно-мышечных заболеваний, в частности LMNA-ассоциированных мышечных дистрофий, которые характеризуются специфическим сочетанием клинических признаков, позволяющих заподозрить данный диагноз.

Цель исследования. Представить редкий клинический случай врожденной LMNA-ассоциированной мышечной дистрофии (OMIM 613205) у ребенка раннего возраста, акцентировать важность целенаправленного молекулярно-генетического обследования при наличии специфического фенотипа.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской документации пациентки в возрасте 4 лет, наблюдающейся в Республиканском центре наследственных нервно-мышечных заболеваний с сентября 2021 года, результаты сопоставлены с клиническими наблюдениями пациентов с врожденной LMNA-ассоциированной мышечной дистрофии, представленными в литературе.

Результаты и обсуждение. Пациентка М. А. имела неотягощенный перинатальный анамнез и нормальное психо-моторное развитие в первые месяцы жизни. Дебют заболевания у ребенка произошел в возрасте 4-х месяцев в виде быстрого регресса моторных навыков: утрата контроля головы, снижение мышечного тонуса, ослабление навыка захвата и удержания игрушек при сохранной функции нижних конечностей. При дальнейшем наблюдении у пациентки отмечалась клиническая стабилизация, фенотип включал диффузную мышечную гипотонию и гипорефлексию, слабость преимущественно аксиальной мускулатуры (синдром «опущенной головы»), мышц верхнего плечевого пояса, выраженные гипотрофии мышц, формирование гиперлордоза и сколиотической деформации позвоночника, контрактуры голеностопных суставов. Показатель КФК был значительно повышен в дебюте (до 1509 Ед/л) с последующим постепенным его снижением (до 414 Ед/л). На фоне проводимых реабилитационных мероприятий отмечалась постепенная положительная динамика по двигательной функции: достигнут частичный

контроль удержания головы, формирование навыков самостоятельного сидения и передвижения в ходунках. Дифференциальный диагноз включал как воспалительные заболевания ЦНС, так и наследственные нервно-мышечные заболевания. Большой спектр лабораторно-инструментальных исследований (анализа спинномозговой жидкости, МРТ головного мозга и позвоночника, ЭНМГ), а также генетических анализов (ТМС, исследование активности лизосомных ферментов в лейкоцитах, ДНК-диагностика спинальной мышечной атрофии и точечных мутаций митохондриальной ДНК) не выявил патологических изменений. Нозологическая форма заболевания у пациентки была уточнена по результатам полного секвенирования экзома: обнаружен патогенный вариант с.91G>A гена LMNA в гетерозиготном состоянии, который ассоциирован с развитием врожденной мышечной дистрофии (OMIM 613205). Согласно данным литературы, ламинопатии имеют большой спектр фенотипических проявлений. Представленный случай соответствует описанным ранее наблюдениям врожденной LMNA-ассоциированной миопатии, но демонстрирует редкий вариант с острым дебютом и быстрым регрессом моторных навыков в младенческом возрасте.

Заключение. Данное клиническое наблюдение подчеркивает, что врожденные LMNA-ассоциированные миопатии в редких случаях могут дебютировать острым регрессом моторных функций, имитируя в том числе воспалительный процесс. Наличие специфического фенотипа, включающего тяжелую аксиальную слабость, синдром «опущенной головы», контрактуры голеностопных суставов и гиперКФКемию, имеет ключевое значение для диагностики данной формы врожденной мышечной дистрофии и, соответственно, является прямым показанием для приоритетного включения гена LMNA в диагностический поиск. Установление диагноза позволяет прогнозировать течение заболевания у ребенка и проводить целенаправленный мониторинг жизнеугрожающих осложнений, таких как сердечные аритмии и дыхательная недостаточность, риск которых при ламинопатиях чрезвычайно высок.