



Миопатия Дюшенна в терминальной стадии, с развитием двусторонней пневмонии, поражения почек и головного мозга.

Автор: Абдуллаева Э.К и Лаврентьева А.Л. Институт медицины и экспериментальной биологии ПсковГУ, специальность лечебное дело, 5 курс, группа 0275-04

Руководитель: д.м.н., зав. кафедрой проф. Н.В. Иванова

Введение

Прогрессирующая мышечная дистрофия (миопатия) Дюшенна (МДД) — это наследственное X-сцепленное (в трети случаев — мутация спонтанная (de novo)) нервно-мышечное заболевание, вызванное мутацией гена DMD, кодирующего белок дистрофина, приводящее к отсутствию или недостаточной функции дистрофина. Обычно поражает мальчиков в детском возрасте. Белок дистрофина участвует в работе скелетных мышц, дыхательной и сердечно-сосудистой систем — связывает внутренний цитоскелет с сарко- и дистрогликанами в мембране и внеклеточном матриксе, обеспечивает механическую и структурную стабильность мембраны мышечных волокон при их сокращении. Дистрофин также является амортизатором, обеспечивающим возвращение мышцы в исходное состояние после сокращения. При прогрессировании заболевания

мышечные волокна замещаются фиброзной и жировой тканью. В среднем к 11 годам пациенты теряют возможность самостоятельно передвигаться и становятся неамбулаторными больными. Смерть обычно наступает к 20-25 годам вследствие кардиореспираторных осложнений.

Цель исследования

Продемонстрировать клинический случай пациента с коронавирусной инфекцией, осложненной двусторонней полисегментарной деструктивной вирусно-бактериальной пневмонией на фоне миопатии Дюшенна, СПОН: с поражением почек (ОПП I по KDIGO), легких (РДСВ 2 ст.), головного мозга (Энцефалопатия смешанной этиологии, отек головного мозга).

Методы и материалы:

Ретроспективный анализ истории болезни и данных клинических обследований пациента 24 лет с диагнозом миопатия Дюшенна.

Клинический случай.

Пациент С. прибыл в мае 2023г. в приемное отделение ГБУЗ ПО «ПОИКБ» СМП по направлению врача терапевта, с жалобами на слабость, повышение температуры тела до 38-0С, незначительную одышку при физической нагрузке, продуктивный кашель.

Спустя 9 дней нахождения в пульмонологическом отделении развилась брадикардия с переходом в асистолию, были проведены реанимационные мероприятия, эффективные на 20-ой минуте, и пациент был переведен в ОРИТ, где была проведена интубация трахеи с переходом на ИВЛ. Сознание: кома, ЧСС 150 в мин, АД 140/70 мм.рт.ст..

Несколько раз, исходя из лабораторных исследований, проводилось переливание крови СЗП. Спустя 28 дней нахождения в реанимации состояние ухудшилось до крайне тяжелого, сознание – кома (ШКГ 8 баллов), SpO2= 94%, AD= 92/55 мм. рт.ст. на фоне вазопрессорной поддержки Норадреналином 0,4 , диурез-анурия, мелена. Вызов дежурного реаниматолога в бокс к пациенту в связи с остановкой кровообращения. Состояние: агональное. Кожные покровы: мраморной окраски, холодные. Температура не определяется. Гемодинамика: нестабильная.

Налажена инфузия дофамина, норадреналина. По кардиомонитору асистолия. ЧСС= 0 в мин., Пульс= 0 в мин., пульс не определяется. Аускультативно тоны сердца не определяются. Фотореакция зрачков на свет не определяется. Начата СЛР. Реанимационные мероприятия неэффективны. Смерть наступила от септического шока, который был вызван перфорацией язвы желудка и разлитым перитонитом(не были диагностированы при жизни).

Из анамнеза жизни: инвалид детства, недееспособный, нуждается в уходе (по поводу миопатии Дюшенна). Перенесенные инфекционные заболевания ранее: 2021 перенес ковид 19.

Данные лабораторных исследований при поступлении: лейкоциты 12,86 x 10⁹/л, эритроциты 4.33 x 10¹²/л, гемоглобин 150 г/л, тромбоциты 255 x 10⁹/л, лимфоциты 5,9 %, СОЭ 44 мм/час

В день смерти: лейкоциты 6,27 x 10⁹/л, эритроциты 1,34 x 10¹²/л, гемоглобин 43 г/л, тромбоциты 2 x 10⁹/л, лимфоциты 35 %, СОЭ 49 мм/час

Большие диагностические критерии миопатии Дюшенна:

1. Прием Говерса при подъеме из положения сидя на полу/ на корточках (подъем «лесенкой») в детском возрасте (рис.1)
2. Контрактура голеностопных суставов(рис.2)
3. Псевдогипертрофия мышц голени (рис.3)
4. «Крыловидные» лопатки (рис.4)
5. Переваливающаяся «утиная» походка в детском возрасте



Рис.1



Рис.2

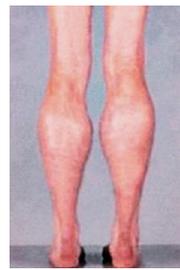
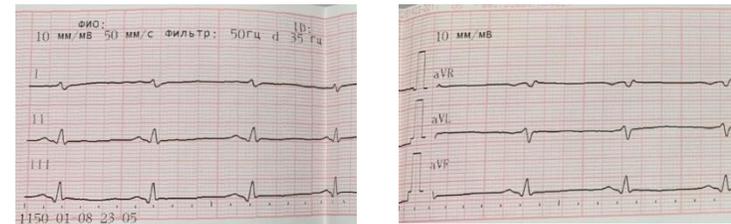


Рис.3



Рис.4

6. На ЭКГ: тахикардия, укорочение интервалов QT, НБПНПГ



Результаты и обсуждение: У данного пациента из-за болезни Дюшенна развилась слабость дыхательных мышц, что привело к восприимчивости к пневмонии и другим заболеваниям с более тяжелым течением. Лечение МДД должно быть мультидисциплинарным, комплексным и адаптированным к профилю пациента, а также к стадии клинического прогрессирования. **Заключение:** Данный клинический пример показывает, что миопатия Дюшенна является генетической мутацией гена DMD. При МДД эти мутации приводят к тяжелому отсутствию (<5%) дистрофина, белка мембраны мышечных клеток. Учитывая полиорганность поражения ,костно-суставных,сердечно-сосудистых, нейроэндокринной систем, инвалидизацию, можно сказать о неблагоприятном прогнозе для пациентов с данным заболеванием.

Список литературы:

- 1.Клинические рекомендации 2023г <https://diseases.medelement.com/disease/прогрессирующая-мышечная-дистрофия-дюшенна-прогрессирующая-мышечная-дистрофия-беккера-кр-рф-2023/17694?>
 2. <https://www.msmanuals.com/ru-ru/профессиональный/педиатрия/наследственные-мышечные-заболевания/мышечная-дистрофия-дюшенна-и-мышечная-дистрофия-беккера>
- З.Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия. Т. 1. Неврология : учебник : в 2 т. / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 5-е изд. , доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 672 с. - ISBN 978-5-9704-7064-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470640.html> (дата обращения: 28.03.2024).