



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Донецкий государственный медицинский университет им. М. Горького» Министерства здравоохранения Российской Федерации <sup>1</sup>


Кафедра педиатрии № 3

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Институт неотложной и восстановительной хирургии имени В.К. Гусака» Министерства здравоохранения Российской Федерации <sup>2</sup>

## **Кардиомиопатия при прогрессирующей миодистрофии Дюшенна: клинический случай**

Дубовая А.В.<sup>1</sup>, Каменева Ю.В.<sup>1</sup>

Конов В.Г.<sup>2</sup>, Сысоева Н.Л.<sup>2</sup>

- 
- **Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (МДД)** - это наследственное, X-сцепленное нервно-мышечное заболевание, вызванное мутацией гена DMD, кодирующего белок дистрофин, приводящее к отсутствию или недостаточной функции дистрофина, обычно поражающее мальчиков в детском возрасте.
  - Шифруется по классификации МКБ-10 как **G71.0**.
  - Клинически выделяется 2 формы: прогрессирующая миодистрофия Дюшенна (МДД) и прогрессирующая миодистрофия Беккера (МДБ).



# Клинические проявления ПМД

- Манифестация: 2-5 лет
- Ранние признаки: двигательная неловкость, неустойчивость, частые спотыкания и падения при ходьбе, быстрая утомляемость при ходьбе, нежелание ходить из-за страха падения
- Походка приобретает «утиный» характер
- Псевдогипертрофия различных групп мышц (голени, предплечья, плечевой пояс, бедра). Наиболее часто поражаются икроножные мышцы
- Ранние мышечные контрактуры и ретракции пяточных (ахилловых) сухожилий
- Подъем из горизонтального положения или из положения сидя осуществляется с помощью приемов Говерса – «взбирание лесенкой, взбирание по самому себе»

# Клинические проявления ПМД



**Симптом  
Говерса  
(вставание  
лесенкой) при  
ПМД**

- У 60% больных имеет место умственная отсталость
- Кардиальная патология (дилатационная, гипертрофическая кардиомиопатия, сердечная недостаточность)
- Утрата способности к передвижению – 12 лет, утрата способности стоять – 16 лет, летальный исход – 25 лет

# Диагностика наследственных мышечных дистрофий

- Генетические критерии (у 60% больных выявляется делеция участка гена дистрофина, у 20-30% - точечные мутации и в 6% случаев – дупликация участка гена)
- Клинические данные
- Электромиография (изменение потенциалов двигательных единиц по первично-мышечному типу, спонтанная активность в виде потенциалов фибрилляций и положительных острых волн)
- Повышение уровня КФК (креатинфосфокиназы) отмечается при быстропрогрессирующих формах до 10000 и выше ммоль/л, при медленно протекающих КФК может быть в норме или слегка повышена)
- Биопсия мышцы (гистоморфологическое исследование)

# Особенности кардиомиопатии при мышечных дистрофиях

- Кардиомиопатия, ассоциированная с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна, впервые описана в 1896 г.
- 84-96 % больных мышечными дистрофиями Дюшенна и Беккера страдают кардиомиопатией
- Возможно развитие гипертрофической или дилатационной кардиомиопатии
- Кардиальная патология манифестирует в первой декаде жизни или позднее
- В 10-30% поражение сердца является причиной летального исхода

# Клинический случай кардиомиопатии при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна

## Жалобы

- ▶ Ребенок А., 12 лет, поступил в отделение детской кардиологии и кардиохирургии с жалобами на учащенное сердцебиение в покое, двигательные нарушения.

## Анамнез заболевания

- ▶ ребенок с генетически подтвержденной прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна ежеквартально проходит курсы стационарного лечения в Республиканском центре нейрореабилитации г.Донецка. На ЭхоКГ от 13.12.2023 г.: умеренно выраженная дилатация левых отделов сердца, АХ в ЛЖ, морфология клапанов в норме, сократительная способность в норме. Рекомендована консультация кардиолога ИНВХ.
- ▶ 15.04.2024 консультирован кардиологом ИНВХ: Ребенок наблюдается по поводу ПМД Дюшенна, по данным ЭхоКГ признаки умеренной дилатации левого желудочка. Ребенок нуждается в дообследовании для верификации диагноза, исключения хронической сердечной недостаточности. Рекомендовано: ХМ-ЭКГ, тропонин I, КФК-МВ, натрийуретический пептид, госпитализация в отделение детской кардиологии и кардиохирургии ИНВХ.



# Анамнез жизни

- ▶ Ребенок от I беременности, протекавшей без осложнений. Роды I, преждевременные, в 32-33 недель. Масса тела при рождении – 1950 г, длина тела – 42 см. Оценка по шкале Апгар – 6/7 б, родился в асфиксии, состояние при рождении тяжелое, проводились реанимационные мероприятия. Находился на учете у невролога: Недоношенность II степени, ишемически-гипоксическое поражение ЦНС. Рос и развивался с задержкой психомоторного развития.
- ▶ Болел ОРВИ 1-2 раза в год. Инфекционными заболеваниями не болел.
- ▶ В 2019 году (в возрасте 7 лет) **впервые у ребенка появились жалобы на нарушение походки, чувство слабости в ногах, затруднение ходьбы по ступенькам.**
- ▶ С 29.07.2019 по 15.08.2019 года находился в неврологическом отделении РДКБ: Прогрессирующая мышечная дистрофия (вариант Дюшенна) с резким нарушением двигательных функций, ограничением в самообслуживании, когнитивными нарушениями. Прогредиентное течение.
- ▶ Ребенок постоянно проходит курсы реабилитации в Республиканском клиническом центре нейрореабилитации с диагнозом: G 71.0 Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (генетически подтвержденная), выраженный миогенный тетрапарез, костно-суставные деформации, выраженное ограничение функции самообслуживания, отсутствие функции опоры, когнитивные нарушения (F 70.0).

# ОБЪЕКТИВНЫЙ СТАТУС

Состояние ребенка средней степени тяжести по сердечной патологии, тяжелое по основному неврологическому заболеванию. Активен, на осмотр реагирует адекватно. Знает близких. Выполняет простые инструкции. Говорит предложениями. Выраженная генерализованная гипотония мышц туловища и конечностей, преимущественно в проксимальных отделах конечностей. Псевдогипертрофии икроножных мышц, мышц предплечья и языка. Нейрогенные контрактуры голеностопных, коленных, локтевых суставов. Поясничный гиперлордоз. Сухожильные рефлексы с рук – снижены, коленные и ахилловы – не вызываются. Ребенок самостоятельно сидит, не ходит, не стоит. Кожные покровы бледно-розового цвета, чистые. Слизистая полости рта розовая, чистая. Небные миндали не гипертрофированы. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Перкуторно над лёгкими – ясный легочной звук, аускультативно везикулярное дыхание. ЧД – 20/мин. SpO2 – 98%. Границы относительной сердечной тупости возрастные. Деятельность сердца ритмичная, умеренная тахикардия в покое. Короткий систолический шум в I, V точках. ЧСС – 110 уд./мин. АДпр.р. – 90/60 мм рт.ст. Живот при пальпации мягкий, безболезненный, глубокая пальпация без особенностей. Печень +1 см из-под края реберной дуги. Селезёнка не пальпируется. Функции тазовых органов не нарушены. Отеков нет.

# КЛИНИЧЕСКИЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ

- **Клинич. анализ крови (27.06.2024):** эр.- 4,71 Т/л, Нв-139 г/л, Нт 41,8, Тр-226 Г/л, Л.-3,49 г/л., п.-1, с.-45, л.-43, э-3, м-7, б-1. СОЭ – 6 мм/час.
- **Биохимические исследования крови (27.06.2024):** глюкоза – 5,53 ммоль/л, билирубин общ. – 17,19 мкмоль/л; билирубин прямой – 4,04 мкмоль/л; билирубин непрямой – 13,15 мкмоль/л; АЛТ – **47** Ед/л, АСТ – **74** Ед/л, креатини – 37 мкмоль/л, мочевино – 2,72 мм/л, амилаза – 58 Е/л, ЩФ – 206 Е/л, холестерин – 3,09 ммоль/л, белок – 63 г/л.
- **Острофазовые показатели (27.06.2024):** АСЛО – отриц. (норма – до 200), СРБ – 0,0 мг/л (до 5).
- **Ан. мочи общ. (27.06.2024):** желт., сл.мутн., уд.вес.-1030, р-ция кисл., сахар – нет, белок – нет, Л.3-4 в п/зр, эпит.пл.-незн.кол-во, эритро.неизм. – 0-1-0 в п/з, слизь – неон. кол-во.
- **КФК-МВ (26.04.2024):** **145,7** Е/л ( $\leq 25$ ).
- **Тропонин I (26.04.2024):**  $< 0,006$  нг/мл ( $< 0,5$ ).
- **NT-proBNP (26.04.2024):** 45 пг/мл (N).

- ▶ **ЭКГ:** синусовая тахикардия. R-R – 0,58-0,62. ЧСС – 103-96 уд./мин. P – 0,06, PQ – 0,10, QT – 0,30, QTкор – 351 мс (по формуле Friderici). Угол  $\alpha$  +84°. ЭОС – вертикальное положение. ЭКГ-признаки перегрузки левых отделов сердца (S в V2+R в V5 > 32 мм).
- ▶ **ЭхоКГ:** МК: Др на МК – 4,1 мм рт.ст. Обратный ток 0-1 ст. АоК: сист.раскр. – 1,60 см, Ао – 2,18 см, ААо – 2,06 см, Др – 5,0 мм рт.ст., в брюшной аорте пульсовой кровоток. ТК: Др – 2,7 мм рт.ст. Обратный ток I ст. КЛА: d ствол – 2,03 см, Др – 5,7 мм.рт.ст., гипертензии нет – 20,8 мм рт.ст. Обратный ток I ст. (функц.). ЛП – 2,21\*3,60 см. ПП – 2,46\*3,40 см. ПЖ: 1,88 см, стенка – 0,35 см. ЛЖ: КДР – 4,05 см, КСР – 2,57 см, МЖП – 0,75 см, ЗС – 0,73 см, КДО – 72,1 мл, КСО – 23,9 мл, ФВ – 66%. ФУ – 36%. ЧСС – 106 уд/мин. **Заключение:** Размеры камер сердца, сократимость миокарда желудочков, систолическая функция желудочков, гемодинамика нормальные. Аберрантная хорда в полости левого желудочка.
- ▶ **ХМ-ЭКГ:** В течение времени наблюдения регистрировался синусовый ритм. Тахикардия в течение времени наблюдения. Циркадный индекс 1,25. Циркадный индекс ЧСС в пределах нормы. В течение времени наблюдения субмаксимальная ЧСС не достигнута (69% от максимально возможной для данного возраста). Наджелудочковая эктопическая активность в пределах нормы. Желудочковая эктопическая активность не обнаружена. Анализ циркадного типа аритмий нецелесообразен из-за небольшого числа аритмий. Ишемические изменения ЭКГ не обнаружены. Значимых изменений QT-интервала в течение времени наблюдения не выявлено.

# Клинический диагноз

## ➤ Основной диагноз:

(G71.0) Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (генетически подтвержденная), выраженный миогенный тетрапарез, костно-суставные деформации, выраженное ограничение функции самообслуживания, отсутствие функции опоры, когнитивные нарушения (F 70.0).

(I 42.8) Кардиомиопатия при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна.

## ➤ Осложнение основного диагноза:

(I 50.0) Хроническая сердечная недостаточность 1 степени.



## Назначенная терапия

- ▶ Карведилол (6,25 мг) по 1/2т.\*2р/д (8.00, 20.00) – длительно, под контролем ЧСС и АД,
- ▶ Эналаприл (5 мг) по 1/2т. в 18.00 – длительно,
- ▶ Верошпирон (25 мг) по 1/2 т. в 20.00 – 3 месяца,
- ▶ Панангин по 1т\*3р/д – 1 месяц (до 28.07.2024),
- ▶ Элькар по 5 мл\*3р/д – 3 месяца.

# Обоснованность терапии

- ▶ Рекомендуется применение препаратов группы ингибиторы АПФ всем пациентам с МДД с возраста 6 лет (ранее — при наличии показаний) независимо от наличия сердечно-сосудистых нарушений с целью профилактики развития кардиомиопатии.
- ▶ Раннее начало терапии ингибиторами АПФ даже при отсутствии видимой сердечной патологии приводит к замедлению развития сердечно-сосудистых нарушений у этой группы пациентов.

# Обоснованность терапии

- ▶ Рекомендуется назначение препаратов группы бета-адреноблокаторы (предпочтение отдается препаратам 24-часового действия для увеличения приверженности терапии) пациентам с МДД/МДБ, имеющих жалобы на постоянно учащенное сердцебиение и/или имеющих по данным исследования синусовую тахикардию в течение суток и/или систолическую миокардиальную дисфункцию и/или дилатационное ремоделирование миокарда и/или клинические признаки сердечной недостаточности с целью коррекции данных нарушений.



# Обоснованность терапии

- ▶ Рекомендуется проводить терапию препаратами из группы диуретиков всем пациентам с МДД/МДБ, имеющим систолическую миокардиальную дисфункцию с клиническими проявлениями сердечной недостаточности с целью коррекции данного состояния.

**Благодарим за внимание!**

