

Прогресуюча слабкість
проксимальних м'язів

Незначне підвищення
креатинфосфокінази (КФК)

Дихальна недостатність



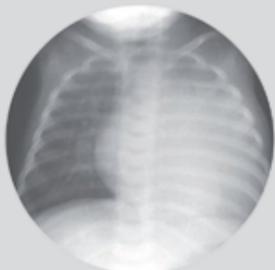
ЯКИЙ ДІАГНОЗ ПОСТАВИТЕ ВИ?

Див. наступну сторінку





Симптомо-комплекс «в'ялої дитини»



Кардіомегалія (у дітей до 1 року життя)



Симптом Говерса



Прогресуюча слабкість проксимальних м'язів



Крилоподібні лопатки



Респіраторні розлади



Використання інвалідного візка та апарату VI-PAP

ЦЕ МОЖЕ БУТИ ХВОРОБА ПОМПЕ

Єдине нервово-м'язове захворювання, для якого існує лікування в Україні

ДОПОМОЖІТЬ ПАЦІЄНТУ ВЧАСНО ПОЧАТИ ЛІКУВАННЯ — ДІАГНОСТУЙТЕ ХВОРОБУ ПОМПЕ

ДІАГНОСТИКА ХВОРОБИ ПОМПЕ

ЯКЩО У ВАШОГО ПАЦІЄНТА Є ОДИН, АБО ДЕКІЛЬКА СИМПТОМІВ, ПОЧНІТЬ ЗІ ШВИДКОГО ТА ДОСТОВІРНОГО АНАЛІЗУ ЗА МЕТОДОМ СУХОЇ ПЛЯМИ КРОВІ (DBS):

- ▶ ШВИДКО
- ▶ ЛЕГКО
- ▶ БЕЗКОШТОВНО ДЛЯ ПАЦІЄНТА

З ПИТАНЬ ДІАГНОСТИКИ ЗВЕРНІТЬСЯ ДО:
Ярослав Загоруй, тел. (050) 358-42-14*;
Людмила Будовська, тел. (050) 831-80-05*

Ферментний аналіз проводиться у лабораторії НДСЛ «ОХМАТДИТ» (Київ) або Hamburg University Medical Center (Німеччина).

Відданість проблемі пацієнтів із хворобою Помпе

Протягом 30 років Sanofi Genzyme розвиває та забезпечує програми та послуги для пацієнтів, які страждають на рідкісні дегенеративні захворювання. Акцентуючи увагу на рідкісних захворюваннях і розсіяному склерозі, ми присвятили себе покращенню життя пацієнтів та їхніх сімей.

* Вартість дзвінків згідно з тарифами Вашого оператора зв'язку.

ТОВ «Санofi-Авентіс Україна».

Адреса: вул. Жилянська, 48-50А, м. Київ 01033.

Тел. (044) 354-20-00, факс (044) 354-20-01.

SANOFI GENZYME 

sanofigenzyme.com

pompe-disease.ua

GZEA.PD.17.08.0399

Современные возможности лечения нейромышечных заболеваний

По материалам IX Международной конференции «Нейросимпозиум» (12-14 сентября 2017 года, г. Одесса)

Тяжелая нейромышечная патология – не самая популярная тема на профильных конференциях: в ряде случаев эффективное патогенетическое лечение отсутствует, а прогноз крайне неблагоприятен. Тем не менее и в этой области медицины наука не стоит на месте: инновационные методы ранней лабораторной диагностики и последние достижения фармакологии открывают новые возможности влияния на патогенез и темпы прогрессирования некоторых заболеваний. Это, в свою очередь, усиливает интерес клиницистов к данной проблеме, о чем свидетельствовали доклады, прозвучавшие в ходе конференции.



«Заболевания, которые встречаются чаще, чем мы думаем. Нейромышечные болезни» – так назывался доклад профессора кафедры неврологии № 1 Национальной медицинской академии последипломного образования им. П.Л. Шупика (г. Киев), доктора медицинских наук Татяны Николаевны Слободин.

В ходе доклада профессор Т.Н. Слободин остановилась на болезнях мотонейронов, составляющих группу заболеваний с разными клиническими проявлениями и прогнозом, в основе которых лежит поражение двигательных нейронов головного и спинного мозга. К самой распространенной форме данной патологии относится боковой амиотрофический склероз (БАС) – хроническое прогрессирующее заболевание, при котором ведущими клиническими синдромами являются проявления сочетанного поражения центрального и периферического мотонейронов. Классическим считается вариант БАС, когда заболевание начинается с гипотрофии мышц кисти и сопровождается высокими рефлексами. К другим вариантам БАС относятся:

- прогрессирующий бульбарный паралич;
- первичный латеральный склероз (дизартрия, высокие рефлексы, псевдобульбарный паралич);
- «barrel syndrom» («человек в бочке» – поражение касается проксимальных отделов мышц; может сопровождаться фибриллярными подергиваниями, атрофией мышц плечевого пояса и/или кисти; необходимо дифференцировать со стенозом спинального канала, другими поражениями шейного отдела позвоночника);
- гемиплегический вариант;
- БАС + фронтотемпоральная деменция;
- другие наследственные варианты.

Средняя продолжительность жизни после установления диагноза БАС составляет от 2 до 5 лет, и до недавнего времени единственным препаратом, достоверно уменьшающим темпы прогрессирования БАС, был рилузол. Однако терапия рилузолом продлевает жизнь пациентам с БАС не более чем на 2-3 мес, поэтому усилия исследователей направлены сегодня на поиск более эффективного лечения заболевания. В 2017 году Управление по контролю качества продуктов питания и лекарственных средств США (FDA) одобрило для лечения БАС препарат эдавраон, продемонстрировавший в клинических исследованиях обнадеживающие результаты. В настоящее время проводятся исследования с другими препаратами, которые, как надеются эксперты, будут способствовать большему продлению жизни пациентов с БАС.

Коснувшись проблем диагностики и лечения заболеваний с нарушением нервно-мышечной передачи, лектор уделила внимание дифференциальной диагностике, отметив, что при миастении необходимо исключить другую аутоиммунную патологию (тиреоидит, сахарный диабет I типа), часто коморбидную миастению. Дифференциальную диагностику миастении также проводят с синдромом Ламберта-Итона (важный симптом – жажда); ботулизмом (важные симптомы – запоры, задержка мочи; мидриаз, нарушение зрачковых реакций на аккомодацию); наследственными миастеническими синдромами; нейромиотонией. Следует помнить и об ятрогенных миастениях, которые могут развиваться вследствие воздействия алкоголя, а также на фоне приема ряда препаратов (амиодарон, хлороквин, циметидин, колхицин, циклоспорин, Д-пеницилламин, изониазид, литий, нифедипин, пропифол, кветиапин, салбутамол, винкристин, зидовудин). Развитие миастении (а также миопатии) могут провоцировать кортикостероиды

и статины. Ятрогенными факторами также являются применение сукцинилхолина и других мышечных релаксантов, кураре, тетродотоксин (экзотические рыбы).

Среди нейромышечных заболеваний большую группу составляют миопатии, которые делятся на приобретенные (воспалительные – полимиозит, дерматомиозит; эндокринные; токсические, в том числе ятрогенные) и наследственные.

К наследственным миопатиям относятся: 1) прогрессирующие миопатии (миодистрофии / миотоническая дистрофия); 2) наследственные болезни мышц, обусловленные дефектами ионных каналов (миотонии, периодические параличи); 3) наследственные метаболические миопатии (нарушения углеводного и липидного обмена, митохондриальные миопатии).

Метаболические миопатии (болезни накопления) развиваются вследствие нарушения β-окисления и прогрессирующего накопления липидов (миоглобинурия) или нарушений углеводного обмена. К последним относится, в частности, дефицит мальтазы – болезнь Помпе (болезнь накопления гликогена 2 типа).



Особенностям диагностики и современным возможностям лечения болезни Помпе был посвящен доклад доцента кафедры неврологии, нейрохирургии и психиатрии Ужгородского национального университета, доктора медицинских наук Михаила Михайловича Ороса.

Болезнь Помпе – редкая генетическая лизосомная болезнь накопления кислой α-глюкозидазы приводит к внутрилизосомному накоплению гликогена и разрушению мышечной ткани. Полный дефицит α-глюкозидазы вызывает прогрессирующее нарастание сердечной недостаточности, поражение скелетных мышц и соответствует инфантильной форме заболевания. Частичный дефицит фермента приводит к более мягким проявлениям фенотипа заболевания, характерным для поздней формы.

Установлено, что болезнь Помпе наследуется по аутосомно-рецессивному типу и встречается у 1 из 40 тыс. новорожденных. В Украине на сегодня зарегистрировано три случая болезни Помпе, хотя таких больных в нашей стране может быть около 500 (в соответствии с показателями развитых стран). Согласно Международной классификации болезней 10-го пересмотра (МКБ-10) патология относится к заболеваниям эндокринной системы (E00-E90), нарушениям обмена веществ (E70-E90) или болезням накопления гликогена (E74).

Болезнь Помпе – единственное нервно-мышечное заболевание, которое можно эффективно лечить в Украине. Однако возможности лечения зависят от формы заболевания и сроков начала терапии. Для ранней инфантильной формы болезни Помпе характерна манифестация в неонатальном периоде, быстропрогрессирующее течение, прогрессирующая мышечная слабость (мышечная гипотония – синдром «вялого ребенка»), чрезмерная гибкость тела, неспособность держать голову). Именно при инфантильной форме заболевания развиваются тяжелая кардиомиопатия и кардиомиопатия; поражения сердца диагностируются у 92% новорожденных с медианой в 4 мес. К неспецифическим симптомам болезни Помпе относятся: общая слабость, беспокойство, повышенная потливость, рвота, запор, снижение слуха, гидроцефалия.

Нарушения в органах и системах, наблюдающиеся на фоне течения болезни Помпе, делятся на три группы: 1) поражение скелетной мускулатуры и нарушение мышечной функции (кардиомиопатия, кардиомиопатия), увеличение объема мышц



(макроглоссия); 2) нарушение функции нервной системы и двигательной активности, гипорефлексия; 3) поражение внутренних органов (гепатоспленомегалия, дыхательная недостаточность – ДН). Таким образом, заболевание сопровождается снижением двигательной активности, задержкой психомоторного и физического развития, частыми респираторными инфекциями, что ухудшает прогноз пациентов.

Болезнь Помпе с поздним началом манифестирует в любом возрасте и характеризуется медленно прогрессирующим течением, прогрессирующей слабостью тазового и плечевого пояса (проксимальная слабость мышц), затруднениями при ходьбе и подъеме по лестнице, вставании из положения сидя. Кардиомиопатия и кардиомиопатия не характерны для пациентов с поздним началом заболевания и встречаются крайне редко. Пациенты жалуются на боль в мышцах, частые падения; наблюдаются аномальная походка, атрофия мышц, сколиоз, лордоз, кифоз, крыловидные лопатки. Интеллект при этом сохранен. Заболевание сопровождается частыми острыми респираторными инфекциями.

Миопатия, ярко выраженная у больных с инфантильной формой болезни Помпе, присутствует в разной степени у всех пациентов более старшего возраста и приводит к прогрессирующей слабости мышц туловища, нижних конечностей и диафрагмы. У пациентов с инфантильной формой заболевания развитие органной недостаточности, утрата способности к передвижению приводят к наступлению ранней смерти.

Болезнь Помпе, являясь орфанным заболеванием с очень низкой распространенностью, в то же время отличается выраженным клиническим полиморфизмом, что затрудняет раннюю диагностику. Диагностический поиск при подозрении болезни Помпе включает исследование сывороточной креатинфосфокиназы (КФК) – повышение ее активности наблюдается у всех пациентов с данным заболеванием. Наиболее высокая активность фермента, как правило, отмечается при инфантильной форме болезни Помпе; у большинства пациентов с поздним началом также отмечается повышение уровня КФК. Золотым стандартом диагностики болезни Помпе является определение активности кислой мальтазы методом сухих пятен крови.

На сегодняшний день единственным методом специфического лечения болезни Помпе является ферментозаместительная терапия (ФЗТ) с целью восполнения дефицита кислой α-1,4-глюкозидазы. Для этого используют препарат алглюкозидазы альфа (Миозим), эффективный при различных формах болезни Помпе. Установлено, что у пациентов с инфантильной формой заболевания своевременное начало ФЗТ приводит к регрессу клинических проявлений (прежде всего уменьшению толщины стенки миокарда при гипертрофической кардиомиопатии), нормальному развитию основных моторных рефлексов, улучшению показателей роста. ФЗТ позволяет избежать или отсрочить переход на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ) пациентов с инфантильной формой болезни Помпе и в конечном итоге приводит к увеличению продолжительности жизни этих больных.

Продолжение на стр 12.

Информация про лікарський засіб Міозим

Міозим, порошок для приготування концентрату для розчину для інфузій по 50 мг. **Склад:** діюча речовина: алглюкозидаза альфа; допоміжні речовини: маніт (E 421), натрію дигідрофосфат моногідрат, натрію гідрофосфат гептагідрат, полісорбат 80. **Показання.** Тривала ферментозамісна терапія пацієнтів з підтвердженою діагнозом хвороби Помпе (дефіцит кислої α-глюкозидази). Міозим призначають дорослим та дітям будь-якого віку. **Протипоказання.** Небезпечно для життя підвищена чутливість (анафілактична реакція) до активної речовини або до будь-якого з компонентів препарату. **Взаємодія з іншими лікарськими засобами та інші види взаємодій.** Жодних формальних досліджень взаємодії алглюкозидази альфа з іншими лікарськими засобами не проводили. **Застосування у період вагітності або годування груддю.** Вагітність. Немає даних щодо застосування алглюкозидази альфа вагітним. **Період годування груддю.** Алглюкозидаза альфа може проникати у грудне молоко. **Фертильність.** Клінічних даних щодо впливу алглюкозидази альфа на фертильність немає. **Здатність впливати на швидкість реакції при керуванні автотранспортом або з іншими механізмами.** Досліджень щодо здатності керувати автомобілем та користуватися технікою не проводили. **Спосіб застосування та дози.** Лікування препаратом Міозим слід здійснювати під контролем кваліфікованого лікаря, який має досвід лікування пацієнтів із хворобою Помпе чи інших спадкових метаболічних або невроаскулярних хвороб. **Дози.** Рекомендована схема прийому алглюкозидази альфа становить 20 мг/кг маси тіла 1 раз на 2 тижні. **Передозування.** Про випадки передозування не повідомлялося. У ході клінічних досліджень застосовували дози до 40 мг/кг маси тіла. **Побічні реакції.** **Інфантильна форма хвороби Помпе.** У ході клінічних досліджень 39 пацієнтів з інфантильною формою хвороби Помпе лікували із застосуванням препарату Міозим протягом більш ніж трьох років. Побічні реакції у більшості випадків були легкого або середнього ступеня важкості, і майже всі вони виникли під час інфузії або протягом 2 годин після завершення інфузії (реакції, пов'язані з інфузією). Повідомлялося про такі серйозні реакції, пов'язані з інфузією: кропив'янка, хрипи, тахікардія, зменшення оксигенації крові, бронхоспазм, тахіпноє, періорбітальний набряк та артеріальна гіпертензія. **Хвороба Помпе з пізнім початком.** У ході плацебо-контрольованого дослідження, яке тривало 78 тижнів, 90 пацієнтів із формою хвороби Помпе з пізнім початком (віком від 10 до 70 років) лікували із застосуванням препарату Міозим або плацебо з рандомізацією у співвідношенні 2:1. Найчастіше спостерігалися побічні реакції, пов'язані з інфузією препарату. Більшість із цих реакцій були несерйозними, легкого або середнього ступеня важкості і зникали самостійно. Серйозні побічні реакції, про які повідомлялося у 4 пацієнтів, яких лікували із застосуванням препарату Міозим, були наступними: ангіоневротичний набряк, відчуття дискомфорту в грудях, відчуття стиснення у горлі, некардіальний біль у грудях та суправентрикулярна (надшлуночкова) тахікардія. Реакції, які виникли у 2 з цих пацієнтів, були IgE-опосередкованими реакціями гіперчутливості.

Інформація подано скорочено. Повна інформація знаходиться в Інструкції для медичного застосування препарату Міозим, порошок для приготування концентрату для розчину для інфузій по 50 мг. Р.П. № UA/11618/01/01. Наказ МОЗ України № 141 від 15.02.2017.

Современные возможности лечения нейромышечных заболеваний

Продолжение. Начало на стр 11.

Снижение зависимости от ИВЛ на фоне ФЗТ наблюдается и у пациентов с более поздней манифестацией болезни Помпе. У них отмечаются увеличение жизненной емкости легких, мобильности, восстановление утерянных моторных навыков, увеличение массы тела, что означает возможность самостоятельного передвижения и улучшения качества жизни.

Согласно результатам метаанализа 19 исследований с участием пациентов с болезнью Помпе, терапия алглюкозидазой альфа приводила к улучшению или стабилизации течения заболевания более чем у 2/3 больных с поздней манифестацией заболевания. Данные анализа также подтвердили важность ранней диагностики и лечения для улучшения исходов заболевания (A. Toscano, B. Schoefer et al., 2016).

По данным еще одного метаанализа 8 исследований, терапия алглюкозидазой альфа на протяжении 12 мес приводила к достоверно лучшим результатам теста с 6-минутной ходьбой (пройденное расстояние превышало таковое в группе пациентов, не получавших лечение, на 43 м). Применение алглюкозидазы альфа ассоциировалось с хорошим или умеренным ответом на лечение (положительные изменения в мышечной силе или фиксированной жизненной емкости легких) у 91 и 86% пациентов соответственно (de Vries et al., 2012).

В настоящее время мы также располагаем результатами применения алглюкозидазы альфа у пациентов с инфантильной формой болезни Помпе, которые продемонстрировали, что потеря времени и даже небольшая отсрочка в инициации ФЗТ снижают возможности достижения регресса органических нарушений.

В исследовании Kishnani и соавт. (2007) ФЗТ с применением алглюкозидазы альфа у пациентов с ранним началом болезни Помпе начинали менее чем через 6 мес после установления диагноза. Через 52 нед лечения у 100% больных наблюдали уменьшение выраженности гипертрофии левого желудочка (ГЛЖ), в 72% случаев отмечали улучшение моторной функции. Выживаемость в возрасте 18 мес при этом достигала 100% (без ИВЛ – 83%).

Эти же авторы в 2009 году показали, что при более позднем начале ФЗТ (менее чем через 7 мес после установления диагноза) эффективность терапии несколько снижается, хотя и остается достаточно высокой: уменьшение ГЛЖ на фоне лечения зарегистрировали у 94% больных; улучшение моторных навыков – у 61% случаев.

Nicolino и соавт. (2009) продемонстрировали, что при применении ФЗТ у пациентов с инфантильной формой болезни Помпе выживаемость в возрасте 24 и 36 мес достигает 94 и 72% соответственно. При этом без ИВЛ оставались 67 и 49% пациентов соответственно. Из пациентов, которые не зависели от ИВЛ на момент начала исследования, к концу испытания 44% дышали самостоятельно. Уменьшение ГЛЖ отмечали в 81% случаев, улучшение моторных навыков – у 62% больных.

Данные клинических исследований с использованием препарата Миозим в лечении разных форм болезни Помпе позволяют сделать следующие выводы:

- терапия алглюкозидазой альфа повышает выживаемость больных и замедляет прогрессирование ДН при условии начала терапии в детском возрасте;
- у детей и взрослых лечение существенно влияет на качество жизни (улучшение подвижности, уменьшение необходимости в респираторной поддержке / улучшение дыхательной функции);
- раннее начало терапии критично для оптимизации результатов болезни.



Клинический случай диагностики и лечения болезни Помпе представила в ходе выступления заведующая отделением неврологии раннего возраста детской городской клинической больницы № 5 г. Днепра Ирина Васильевна Македонская.

Девочка (07.12.08 г.р.) поступила в реанимационное отделение областной детской клинической больницы (ОДКБ) 05.02.14. На момент поступления: состояние ребенка крайне тяжелое, обусловлено двусторонней полисегментарной пневмонией на фоне миопатии; полиорганной недостаточностью: ДН 3 ст., недостаточностью кровообращения 2 ст., синдромом острого повреждения легких 3 ст., анемией 1 ст., выраженным интоксикационным синдромом.

Неврологический статус без очаговой симптоматики; менингеальные знаки отрицательные, судорог нет; самостоятельно не дышит; отсутствие глотания; кормится через зонд; атония, арефлексия, адинамия.

История болезни. Задержка темпов развития отмечается после 6-7 мес. При осмотре невролога в 11 мес были диагностированы миопатический синдром в результате перинатального поражения центральной нервной системы, задержка темпов моторного развития. Назначены антихолинэстеразные и витаминные препараты, а также массаж и лечебная физкультура (ЛФК). Сидеть самостоятельно

девочка смогла к концу первого года жизни. В 1 год и 1 мес могла стоять у опоры, в 1 год и 3 мес – ходить с поддержкой. Самостоятельно смогла ходить после 2 лет, но быстро уставала, часто потыкалась и падала. Отмечается задержка речевого развития: говорить начала в 3 года 2 мес; фразовая речь сформировалась к 4,5 годам. До госпитализации в ОДКБ словарный запас у ребенка соответствовал возрасту, однако речь была невнятной в связи со слабостью мышц артикуляционного аппарата и макроглоссией. В возрасте 2 лет 10 мес ребенку выставлен диагноз: врожденный порок развития мочеполовой системы, пузырно-мочеточниковый рефлюкс 2 степени; хронический пиелонефрит, рецидивирующее течение.

В декабре 2011 года (в возрасте 3 лет) диагностированы множественные рабдомиомы митрального клапана. Заключение кардиохирурга: рабдомиомы папиллярных мышц митрального клапана без гемодинамических нарушений, недостаточность кровообращения 0. В декабре 2011 года впервые установлен диагноз врожденной миопатии и рекомендовано медико-генетическое обследование.

21 июня 2012 года (в возрасте 3 лет) обследована в Харьковском специализированном медико-генетическом центре (ХСМГЦ). При обращении: жалобы на общую слабость, девочка самостоятельно не садится, без опоры не может самостоятельно встать из положения сидя, не может бегать; отмечается задержка речевого развития.

Было проведено обследование, в ходе которого выявлено повышение уровней следующих показателей: АСТ – до 340,42 Ед/л (норма – до 48); АЛТ – до 200,34 Ед/л (норма – до 33); КФК – 1136,18 Ед/л (норма – до 228); ЛДГ – 888,75 Ед/л (норма – до 395); гомоцистеин крови – 6,4 мкмоль/л (норма – до 5).

Заключение консультативного совета ХСМГЦ: дефицит ферментов фолатного цикла. Гипергомоцистеинемия. Митохондриальная дисфункция. Врожденная мышечная дистрофия. Необходимо исключить нарушение обмена стиролов, гликогеноз.

Данные значимых параклинических и лабораторных исследований:

- электромиография (30.04.14): не выявлено признаков поражения передних рогов спинного мозга. Функциональная способность мышц снижена по первично-мышечному типу;
- электроэнцефалография (04.14 – ребенку 5 лет): типичных комплексов эпилептической активности не выявлено, признаки снижения фонового ритма;
- компьютерная томография головного мозга (18.12.13 – ребенку 5 лет): признаки органической патологии головного мозга не выявлены;
- ультразвуковое исследование сердца: множественные рабдомиомы митрального клапана.

30.01.14 у девочки развилась острая респираторная вирусная инфекция на фоне недифференцированной миопатии. С 01.02.14 отмечалось угнетение сознания до 9 баллов, лихорадка до 39,0 °С, что потребовало экстренной госпитализации в стационар. При поступлении диагностированы респираторный дистресс-синдром, ДН II, что потребовало проведения ИВЛ в жестких режимах. Состояние ребенка оставалось крайне тяжелым ввиду сохраняющейся ДН, выраженного интоксикационного синдрома.

5.02.14 рентгенологически диагностирована двусторонняя полисегментарная пневмония. Учитывая тяжесть состояния, ребенок переведен в ОДКБ.

Состояние оставалось тяжелым длительное время. На первый план выступали явления ДН, зависимость от жестких параметров ИВЛ. Неоднократно проводились санационные фибробронхоскопии, эвакуировалось большое количество гнойной вязкой мокроты.

Лечение включало антибиотики, иммуноглобулины, симптоматическую терапию для поддержания сердечной деятельности, диуретики, отхаркивающие средства, метаболические препараты, общий массаж, ЛФК.

Динамика состояния на 88-е сутки. На фоне проводимой терапии в неврологическом статусе отмечается появление двигательной активности в конечностях, нарастание мышечной силы верхних конечностей – 2-3 балла; нижних конечностей – 2 балла. Самостоятельно глотает. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей снижены, симметричные; в нижних конечностях – не вызываются. Движений межреберной мускулатуры нет.

Клинический диагноз. Основной: прогрессирующая мышечная дистрофия на фоне метаболических нарушений – дефицит фолатного цикла, гипергомоцистеинемия, митохондриальная дисфункция. Множественные рабдомиомы сердца. Врожденный порок развития мочеполовой системы, пузырно-мочеточниковый рефлюкс. ДН III торакодиафрагмального генеза.

Сопутствующий: хронический пиелонефрит. Фаза ремиссии.

Осложнения: рековалесцент госпитальной пневмонии. В мае 2014 года пациентке проведен анализ крови в сухом пятне. Через 3 нед в связи с получением результата, свидетельствующего о снижении уровня фермента α -глюкозидазы, анализ был повторен. В повторном результате снижение уровня α -глюкозидазы подтвердилось и составило 0,15 нмоль/ч/мг белка (при норме 0,3-1,2).



Заключение заведующей Центром метаболических заболеваний НДСБ «ОХМАТДЕТ» (г. Киев), кандидата медицинских наук Натальи Александровны Пичкур:

«Учитывая анамнез и клиническую картину заболевания, существенно сниженный уровень лизосомального фермента α -глюкозидазы, у ребенка выявлено наследственное нарушение обмена веществ из группы гликогенозов (болезни накопления) – болезнь Помпе или гликогеноз 2 типа, хроническая форма. Рекомендовано применение препарата Миозим в виде инфузий в дозе 20 мг/кг 1 раз в 2 недели».

После подписания родителями ребенка информированного согласия компанией Sanofi Genzyme был предоставлен препарат Миозим в виде гуманитарной помощи и начато проведение его инфузий под руководством и контролем заведующего реанимационным отделением ОДКБ А.Р. Лацинского.

Динамика состояния на 2.10.15. Девочка находится в реанимационном отделении ОДКБ 605 дней. В сознании, адекватна. Достаточно активна, любознательна. Сохраняется зависимость от ИВЛ, особенно в ночное время. Увеличивается время самостоятельного дыхания днем в период бодрствования. Может сидеть в кресле и играть без дыхательного аппарата до 1,5 ч (со слов родственников, до 3 ч).

Отмечается диффузная мышечная гипотония; в динамике сила мышц увеличилась до 3-4 баллов в руках и 3 баллов в ногах. Сформированы контрактуры в голеностопных суставах. Сухожильные рефлексы рук снижены, симметричны. Коленные и ахилловы рефлексы отсутствуют. Брюшные рефлексы не вызываются. Девочка ест самостоятельно, затруднений при жевании и глотании нет. Улучшилась речь. На фоне коррекции метаболической терапии и высококалорийной диеты ребенок постепенно набирает вес. Периодически бывает крайне раздражительна и агрессивна.

За период пребывания в реанимационном отделении ребенок многократно (1-2 раза в месяц) переносил респираторные инфекции, в значительной степени ухудшавшие состояние. Для урежения частоты респираторных инфекций и улучшения эмоционального состояния пациентки и ее близких была рассмотрена возможность хосписного наблюдения. С 15.12.15 девочка находится в домашних условиях, под наблюдением врачей и персонала реанимационного отделения.

В августе 2016 года было повторно проведено лабораторно-генетическое обследование в Австрии, диагноз болезни Помпе подтвержден.

Инфузии препарата Миозим продолжают проводить 1 раз в 2 недели, в дозе 20 мг/кг. Побочных эффектов не отмечалось.

Динамика состояния пациентки на сентябрь 2017 года. Девочка в сознании, адекватна, продуктивный контакт удовлетворительный. Эмоциональный тонус положительный. По-прежнему зависит от аппарата ИВЛ. Без аппарата может находиться до 6 ч, ночной сон только с аппаратом ИВЛ. В кровати полусидит с согнутыми ногами. Может сидеть в специализированном кресле с поддержкой головы до 4 ч 2 раза в день. В кресле может рисовать, играть игрушками.

Девочка самостоятельно может ползать по полу, пластунски и на вытянутых руках. В положении на четвереньках на короткое время может поднять голову. Сохраняется диффузная гипотония всех групп мышц. Сила в руках увеличилась до 4 баллов, руками работает активно, ограничений в подвижности нет. В ногах сила мышц 3 балла, отмечается тугоподвижность в голеностопных суставах, формирующаяся контрактура. Сухожильные рефлексы рук живые; ног – не вызываются. Брюшные рефлексы не вызываются. Расстройств мочеиспускания и дефекации нет.

Обращают на себя внимание сохраняющиеся в динамике высокие цифры КФК и печеночных трансаминаз.

Помимо инфузий препарата Миозим пациентка периодически получает антихолинэстеразные препараты, витамины, массаж, ЛФК.

В ходе обсуждения вопросов, связанных с диагностикой и лечением болезни Помпе, участники научной сессии сделали вывод, что возросший в последнее время интерес к данному заболеванию связан с появлением ФЗТ и доступностью методов лабораторной диагностики, позволяющих прижизненно верифицировать заболевание. Однако воспользоваться этими достижениями медицинской науки возможно лишь при своевременной клинической диагностике болезни Помпе. Эффективность патогенетического лечения, разработанного для болезни Помпе, тесно связана со временем постановки диагноза.

Подготовили Дарья Коваленко и Наталья Очеретяная

