



ФГБУ «Национальный медицинский
исследовательский центр имени
В. А. Алмазова» Минздрава России

Клинический случай 2

ПОДГОТОВИЛА:

КЛИНИЧЕСКИЙ ОРДИНАТОР 2 ГОДА ПО НЕОНАТОЛОГИИ НМИЦ ИМ. В.А. АЛМАЗОВА
КУКОЧКИНА ИРИНА ВЯЧЕСЛАВОВНА

КУРАТОР:

ВРАЧ-НЕВРОЛОГ ФГБУ «НМИЦ ИМ. В.А. АЛМАЗОВА» МР, ЧЛЕН EPNS, ЧЛЕН BPNA
МАМАЕВА ЕКАТЕРИНА АЛЕКСАНДРОВНА

Анамнез матери:



Возраст: 36 лет

Акушерский анамнез:

Ребенок от 5 беременности:

- 1) 2004г.- медикаментозный аборт,
- 2) 2012 г.- срочные роды, 2800/50 см. Наблюдается у невролога с ЗППР.
- 3) 2015 г.- неразвившаяся беременность в 11 недель с ВПМ,
- 4) 2020 г.- преждевременные роды в 32 недели, мальчик умер через 5 часов ЦМВ?.

Соматический анамнез:

Транзиторная СА-блокада 2ст?

Миотоническая дистрофия 1 типа, ассоциированная с мутацией в гене DMPK, взрослая форма, с миотоническим феноменом, умеренной диффузной гипотрофией скелетной мускулатуры (диагностирован за 2 года до родов).
Анемия легкой степени. Хронический тонзиллит, ремиссия. ДДЗП. Миопия средней степени. Миопический астигматизм.

Течение текущей беременности:



- Истмико-цервикальная недостаточность.(АРП).
- Многоводие. Амниоредукция
- Анализ околоплодных вод на ВУИ -отрицательный. Соскоб из цервикального канала - *Mycoplasma genitalium*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Chlamydia trachomatis*, *Trichomonas vaginalis* **отрицательные.**
- **УЗИ плода: двухсторонняя умеренная вентрикуломегалия. Макроцефалия.**



Период родов и первичная реанимация

Доношенный мальчик А.

Гестационный возраст: 37 1/7 нед

Осложнение в родах: Абсолютно короткая пуповина

Оценка по шкале Апгар 3/5 баллов

Масса тела : 2580 гр. Длина тела: 48 см

Окружность головы : 37 см

Окружность груди : 27 см

Первичный диагноз: Асфиксия в родах тяжелой степени

Реанимация

При рождении: Атония, отсутствие дыхания, цианоз

Тактика: ВИВЛ маской (скудное отделяемое) → Интубация трахеи на 2 минуте → санация ТБД
Установка зонда транспортировка в ОРИТН на ИВЛ

При рождении КОС: Ph 7,1 ед. BE -13 ммоль/л. Glu 4,0 ммоль/л. Lac 4,1 ммоль/л. Нет показаний для проведения гипотермии.



Фенотип и клиника в остром периоде (1 сутки)

Краниофациальные дизморфии

- Долихоцефалия, битемпоральные сужения.
- Микрогнатия
- "Тентовидный" (рыбий) рот
- Макрокrania
- Низкорасположенные ушные раковины
- Эквино-варусная установка стоп с 2х сторон.

Неврологический статус:

- Угнетение ЦНС (сопор/кома) - медикаментозная седация сибазоном 0,1 мг/кг/час, отмена.
- Спонтанная двигательная активность резко снижена
- Диффузная мышечная гипотония → "поза лягушки"
- Сухожильные рефлексы резко снижены

Респираторный статус: ИВЛ



Архив Мамаева Е.А., 2025
Фото предоставлены с согласия
законных представителей пациента.

Диагностика(объединить диагностику)



Данные инструментальных и лабораторных исследований

Нейросонография

Результат:

Неокклюзионная тетравентрикулярная вентрикулодилатация, перивентрикулярные изменения, глиоз.

Интерпретация:

Неокклюзионная гидроцефалия. Гипоксически-ишемическое поражение? Прямое влияние генетического дефекта на развитие мозга.

Rg-графия ОГК

Результат:

Ателектаз, снижение прозрачности, кардиомегалия.

Интерпретация:

Признаки гиповентиляции и возможного легочного сердца на фоне слабости дыхательной мускулатуры.

Диагностика



Данные инструментальных и лабораторных исследований

УЗИ легких

Результат:

Признаки интерстициального легочного синдрома, консолидации.

Интерпретация:

Рецидивирующие микроаспирации, слабость дыхательных мышц.

Общая фракция КФК: 177 => 150,9 => 183,9 ед/л.

Анамнез матери



Соматический анамнез:

Миотоническая дистрофия 1 типа, ассоциированная с мутацией в гене DMPK, взрослая форма, с миотоническим феноменом, умеренной диффузной гипотрофией скелетной мускулатуры.

Особенности фенотипа:

Атрофия височных и жевательных мышц

+ миотонические феномены

- Феномен рукопожатия,
- феномен «разогрева» в речи.

Миотонический спазм при разжимании пальцев рук (феномен рукопожатия)



Karpati G. Description of muscle disease – general aspects. In: Hilton-Jones D, Bushby K, Griggs RC, eds. *Disorders of Voluntary Muscle*. Cambridge University Press; 2010:163-204.



Архив Мамаева Е.А., 2025
Фото предоставлены с согласия матери

Диагностика



Что следует подозревать у такого пациента?

Молекулярно-генетическое тестирование ???

Определение экспансии тринуклеотидных повторов в гене DMPK

Результат:

Выявлено >150 CTG-повторов в гене DMPK.

Интерпретация:

Подтверждает диагноз тяжелой неонатальной формы миотонической дистрофии 1 типа (Штейнера). У мамы классическая взрослая форма, поздняя диагностика.

Дифференциальный диагноз



1. Гипоксически-ишемическая энцефалопатия (ГИЭ) тяжелой степени: Первоначальный диагноз.

Отличие: Наличие специфического фенотипа и гидроцефалии, а также анамнез матери.

3. Врожденные мышечные дистрофии (Мерозин-негативные):

Отличие: патогенные варианты в гене LAMA2, повышение уровня КФК > 10 N

2. Врожденные миопатии (немалиновая, центрально-стержневая): Выраженная гипотония.

Отличие: Отсутствие характерного лицевого фенотипа и вентрикуломегалии.

4. Внутриутробная инфекция (TORCH-комплекс):
Может давать вентрикуломегалию и гепатоспленомегалию.

Отличие: Отрицательные серологические тесты у матери и ребенка.

Динамика состояния



Неврологический статус: сохраняется диффузная мышечная гипотония, контрактуры крупных суставов.

Дыхание: 24 сутки жизни – перевод на НИВЛ неуспешна (ацидоз, участие вспомогательной мускулатуры в акте дыхания).

НИВЛ  ИВЛ

Перевод на самостоятельное дыхание в 4 месяца. Длительная O₂ зависимость

Питание: Полностью зондовое. Эпизоды гастростаза, срыгиваний. => Частично эффективное сосание появилось к 4 месяцам

Весовые прибавки оптимальные.



Выписка в 5 месяцев

Положительная динамика:

- Самостоятельное дыхание.
- Самостоятельное питание из рожка
- Увеличение объема антигравитационных движений, снижение выраженности контрактур, зрительное сосредоточение

Сохраняющиеся проблемы:

- Дефицит крупной моторики: голову НЕ удерживает, НЕ переворачивается со спины на живот
- Макрокrania, стабильное течение гидроцефалии
- **Выписан:** Под наблюдение педиатра с подробным планом дальнейшего ведения.

Мультидисциплинарный подход к ведению



- ☐ **Респираторная поддержка:** Протоколы респираторного отлучения, профилактика ателектазов и пневмоний (пульмикорт).
- ☐ **Нутритивная поддержка:** Зондовое питание, подбор специализированных смесей, контроль за гастростазом.
- ☐ **Наблюдение невролога**
- ☐ **Реабилитация:** Раннее начало ЛФК, массажа, физиотерапии для профилактики контрактур и деформаций.
- ☐ **Мониторинг осложнений:** НСГ-контроль гидроцефалии, осмотр офтальмолога, ЭхоКГ (риск кардиомиопатии).

Прогноз



Неонатальная форма



Детская форма

В анамнезе – смерть sibса в неонатальном периоде (до установления женщине диагноза классической взрослой формы МД1 типа)!



Благодарю за внимание

