

Клинический случай мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса, тип I.

Papanov S.I., Danina M.M., Kolbasin L.N., Urvantseva I.A.

Medical Genetics Counseling Department of Budgetary institution of Khanty-Mansiysk Autonomous Region - Ugra Regional Cardiology Clinics "Center for Diagnosis and Cardiovascular Surgery", Surgut, Russia

Актуальность. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса - тяжелое наследственное заболевание, первые признаки которого появляются в первой декаде жизни и характеризуются нарушением ритма и проводимости сердечной мышцы. Неспецифичность ранних клинических проявлений приводит к замедлению времени установки диагноза, следовательно к неправильной тактике ведения пациентов и развитию жизнеугрожающих состояний в виде внезапной сердечной смерти.

Цель. Представить клиническое наблюдение пациента с редкой моногенией на ю.ю: псii - мышечной дистрофией Эмери-Дрейфуса тип 1.

Материалы и методы. Под нашим наблюдением находился пациент Ш, возраст- 17 лет. На первичной консультации были выяснены жалобы, данные анамнеза жизни, клинико-генеалогического анамнеза с составлением родословной, проведен объективный осмотр пробанда, назначено клиническое секвенирование экзома. Анализ ДНК пациента проведен методом парно-концевого чтения (2x151 п.о) со средним покрытием не менее 70-100x. Для пробоподготовки была использована методика селективного захвата участка ДНК, относящихся к кодирующим областям 4805 генов с известным клиническим значением.

Результаты. Из анамнеза было известно: ранний дебют заболевания (в 7 лет жизни), характерные первичные симптомы в виде контрактур локтевых суставов, постепенное вовлечение в патологический процесс сердечной мышцы, в виде нарушения ритма и проводимости (синдром слабости синусового узла, тахисистолический вариант), в связи с чем в 16 лет произведена имплантация ЭКС (производитель MEDTRONIC, модель ИВР, ADVISA, режим AAIR). При объективном осмотре отмечались: сгибательные контрактуры локтевых суставов, кифоз, сколиоз. На ЭХО-КГ типичные изменения в виде увеличения правых отделов сердечной мышцы. Принято решение провести молекулярно-генетическую диагностику - клиническое секвенирование экзома, по результатам которой выявлена гемизиготная мутация p.Tyr85fs в 3 экзоне гена *EMD*. На основании выше изложенного пробанду был установлен диагноз: мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, тип 1, X-сцепленный рецессивный тип наследования.

Заключение. Настоящее наблюдение представляет большой интерес с клинической и диагностической точки зрения, поскольку крайне редко встречается в повседневной практике. Показана целесообразность выполнения молекулярно-генетических методов исследования, (экзомного секвенирования), когда все стандартные методы диагностики исчерпали свои возможности.

09.02.2018

