

ЛАБОРАТОРНЫЕ И МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ МИОПАТИЙ У ДЕТЕЙ

Лобанов М.Е.

Научные руководители: доцент О.И. Гуменюк,
проф. Ю.В. Черненко

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: дети; диагностика;
креатининфосфокиназа; лактатдегидрогеназа;
генетика; миопатия

Актуальность. Миопатии представляют собой гетерогенную группу заболеваний, включающих как наследственные, так и приобретённые формы, характеризующиеся нарушениями структуры и функции мышечной ткани. Раннее выявление наследственных форм миопатий имеет клиническое значение для начала своевременного лечения. Креатининфосфокиназа (КФК) является ключевым ферментом — показателем для диагностики этих синдромов, однако её уровень может повышаться и при других состояниях, усложняя интерпретацию данных. **Цель работы:** определить значимость изменений активности КФК и других биомаркеров в диагностике миопатий у детей.

Материалы и методы. Обследованы 25 больных (20 мальчиков и 5 девочек) в возрасте 1–16 лет (средний возраст $7,64 \pm 4,66$ года). Все дети проходили клиническое, биохимическое и генетическое обследования, включающие определение уровней КФК, ЛДГ, а также активности трансаминаз в сыворотке крови. Генетическое тестирование проводили с использованием молекулярно-генетических методов (панель «Поясно-конечностные мышечные дистрофии» и полногеномное секвенирование).

Результаты. Трудности при подъёме по лестнице имелись в 8 (32%) случаях, у 7 (28%) детей выявлены снижение мышечной силы и нарушения походки, у 6 (24%) — ходьба на пальцах стоп, у 3 (12%) — непереносимость физической нагрузки, частая утомляемость, трудности при приседании, отсутствие навыков ходьбы, у 2 (8%) — деформация стоп. Во всех случаях наблюдалась задержка моторного развития, в 17 (68%) — задержка речевого развития. Манифестирование заболевания отмечено в возрасте от 5 мес до 3 лет. При молекулярно-генетическом анализе выявлены патологические варианты в генах *SPTAN1*, *RYR1*, *TRRAP*, *LAMA2*, *INF2*, *DMD*, *KIF5A*, *TRIM32*, *ASXL3*, *ANO5*, *QRICH1*, *POLG*, *KIF1B*, *PRX*, *FKBP14*, *SMN2*, *NKX2-1*, *TTN*, *ACADM*. Наиболее часто встречались мутации в генах, ассоциированных с дистрофией Дюшенна–Беккера ($n = 3$) и миопатиями, связанными с дефицитом анотазина ($n = 2$). Генетическая патология при миопатии обнаружена у 19 (76%) детей. Показатели активности КФК у больных составили 63–7380 ЕД/л и были выше нормальных значений в 18 (72%) случаях. Активность ЛДГ варьировала от 135 до 1953 ЕД/л; в 18 (72%) случаях было зарегистрировано увеличение этого показателя выше нормальных значений: АЛТ — в 12 (48%), АСТ — 11 (44%).

Заключение. Выявление мутаций в генах, ассоциированных с миопатиями, позволяет точно установить диагноз. Изменения концентраций КФК и ЛДГ являются важными маркерами миопатий. Комплексный подход в диагностике, включая молекулярно-генетическое тестирование и мониторинг уровней КФК и ЛДГ, способствует ранней верификации ди-

агноза, влияющей на качество жизни больных и эффективность лечения миопатии у детей.

* * *