

ФГБОУ ВО МЗ РФ УГМУ

Кафедра инфекционных болезней и клинической
иммунологии

Заведующий кафедрой: профессор, д.м.н., Сабитов
Алебай Усманович



Уральский государственный
медицинский университет

Клинический случай: дифференциальная диагностика синдрома Рея и миопатии Дюшена

Выполнила: студентка группы
ОП-602 Ляпцева Анастасия

Руководитель: к.м.н, доцент
Краснова Елена Исаковна

Екатеринбург 2017 г

Цель исследования:

- Проведение дифференциальной диагностики синдрома Рея и миопатии Дюшена на примере клинического случая с оценкой динамики клинико-лабораторных показателей на фоне проводимой терапии

Задачи исследования

- 1) Изучение современных статей и публикаций по синдрому Рея и миопатии Дюшена
- 2) Изучение истории болезни ребенка и его амбулаторной карты
- 3) Обоснование правильности поставленного диагноза
- 4) Вывод по проделанной работе

Литературный обзор

- **Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена** — это генетическое заболевание, вызванное мутацией в гене дистрофина. Наследуется по рецессивному, сцепленному с X-хромосомой типу. Проявляется в первые 3-5 лет жизни и характеризуется быстро распространяющейся мышечной слабостью. Первоначально поражаются мышцы тазового пояса и бедер, затем — плеч и спины, постепенно наступает обездвиженность. Миодистрофия сопровождается скелетными деформациями и поражением сердца. Болеют преимущественно мальчики, частота 1 случай на 4 тысячи новорожденных.

Подозрения на МДД

- Отягощенная наследственность
- Проблемы с мышечной функцией: задержка ходьбы, увеличение икроножных мышц; затруднения при беге, прыжках, подъеме по лестнице, частые падения, манера ходить на носках, положительная проба Говерса



Подозрения на МДД

- Высокое содержание креатинкиназы (КК), выявленное при анализе крови (N до 25 МЕ\л)
- Стойкое повышение АСТ и АЛТ в биохимическом анализе крови (N до 40 Ед/л). В данном случае АЛТ и АСТ имеют внепеченочное происхождение – они выбрасываются в кровь при массивном разрушении мышечной ткани.
 - У детей, страдающих МДД, нередко отмечается некоторое отставание в развитии речи.

- **Синдром Рея** – характеризуется необъяснимой невоспалительной энцефалопатией в сочетании с трехкратным повышением уровней АЛТ, АСТ и аммиака в сыворотке крови, и характерной жировой дистрофией печени.
- «Классический» синдром Рея обычно развивается у детей 5-16 лет и ассоциируется с вирусным продромом, приемом препаратов ацетилсалициловой кислоты в терапевтических дозах.

Клинические проявления:

- рвота, обычно повторяющаяся – кардинальный клинический диагностический признак
- в течение не нескольких часов (24-48 часов) после приступа рвоты, изменяется поведение ребенка, появляются неврологические расстройства (психомоторное возбуждение, раздражительность, апатия, сонливость). Наблюдается прогрессирующее изменение сознания от легкой заторможенности до глубокой комы.

Результаты исследования

- Пациент Р., мальчик, возраст 3 года 5 месяцев, находился в РАОН№4 ГКБ№40 с 11.09.17 по 18.09.17
- Поступил по СМП на 3 сутки от начала заболевания с жалобами на слабость, вялость, сонливость.
- Анамнез заболевания:
 - 08.09 появился насморк, кашель
 - 10.09 симптомы сохранялись, подъем t до 39С. Мама давала Нурофен по 5 мл 3 раза, за медицинской помощью не обращались.
 - 11.09 в 4:00 вновь поднялась температура до 39С, дали 5 мл Нурофена. Утром ребенок был сонливый, вялый, отказывался от еды и питья.

Анамнез жизни

- Родители ребенка здоровы. Матери 33 года, отцу – 30.
- Детей в семье 2. Старшей сестре 10, здорова.
- От 3 беременности, 2 родов на фоне здоровья. Вес при рождении 3570 г. Выписан из роддома на 3 сутки с диагнозом: здоров. Период новорожденности без особенностей. Прививки по возрасту. Аллергоанамнез спокоен.
- Состоит на учете у невролога с диагнозом: резидуальная церебральная органическая недостаточность. Миатонический синдром. Плоско-вальгусная установка стоп. Темповая задержка речевого развития и моторного развития.

По данным амбулаторной карты ранее проведены исследования:

- Консультация генетика (30.06.2016): диагноз – синдром цитолиза. Отставания в моторном развитии. По клинико-электромиографическим данным не исключается прогрессирующая миодистрофия Дюшена.
- КФК МВ (02.07.2016): 470,5 МЕ/л; КФК МВ (26.11.2016): 594 МЕ/л
- Дата последней госпитализации: в инфекционном отделении №6 ГКБ№40 с 12.04.17 г по 17.04.17 г с диагнозом: вакцинальный период (R1 АКДС + гемофильная инфекция), с-м цитолиза, фебрильные судороги. Б/х крови (13.04.17): АЛТ – 358, АСТ – 247; билирубин 11,6. Б/х крови (17.04.17): АЛТ – 276; АСТ – 215.

Эпиданамнез

- Случай заболевания первый
- С инфекционными больными не контактировал
- Проживает в благоустроенной квартире
- Сырую воду не пьет, клещ не кусал

Объективное исследование (11.09.17)

- При поступлении состояние тяжелое. Тяжесть состояния обусловлена ОЦН, ОДН, ССВР. Сознание сопор. Положение пассивное. Ригидность затылочных мышц сомнительная. Очаговой симптоматики нет. Бульбарные рефлексy снижены. Гемодинамика стабильная. АД 120/66 мм рт ст. ЧСС 126 в мин. С поступления переведен на ИВЛ.



Объективное исследование (11.09.17)

- Кожа бледно-розовая, чистая. Зев гиперемирован, миндалины увеличены до 2 степени с наложениями белого цвета. Носовое дыхание затруднено. В легких дыхание жесткое, рассеянные проводные хрипы. Тоны сердца приглушены, ритм правильный. Живот мягкий, доступен пальпации, печень увеличена на 0,5 см. Стула не было. Температура тела 34,3С, Sat 96%. Симптом «белого пятна» - 2 сек.
- Предварительный диагноз:
Менингоэнцефалит? Синдром Рея?

Лабораторные исследования:

ОАК	Le 10 ⁹ / л	Er 10 ¹² /л	Hb г/л	Tr 10 ⁹ / л	п/я	с/я (25-60)	Эоз	Баз	Мон	Лим ф (26-60)	СОЭ
11.09	20,4	3,79	106	342	10	70	2	-	2	16	20
13.09	5,5	3,79	104	189	4	72	-	-	2	22	31
15.09	6,2	3,33	92	175	2	48	-	-	4	46	-
18.09	8,2	3,9	107	445	-	31	3	1	9	54	18
Б/х крови		Глюкоза (3,3-5,5)	Амилаза (0-95)	АЛТ (1,6-40)	АСТ (1,6-35)	С-РР (0-5)	КФК (25-171)				
11.09	1,5	495	318,1	147,4	37	-					
13.09	3,2	204	235,4	96,9	9	4204					
15.09	-	105	163,7	75	-	2464					

ОАМ без особенностей (11.09.17)

Инструментальные методы исследования:

R-графия грудной клетки:

- (11.09.17): свежих инфильтративных и очаговых изменений нет
- (13.09.17): ателектаз верхней доли слева. Напряженный пневмоторакс слева. Субсегментарный ателектаз справа. Двусторонняя пневмония
- (15.09.17): Сегментарные ателектазы верхней доли обоих легких, двусторонняя пневмония

КТ головного мозга (11.09.17): Органической патологии головного мозга нет. Правосторонний гайморосфеноидит.

УЗИ (12.09.17): Небольшая спленомегалия, небольшая пиелоэктазия, диффузные изменения печени.

Дополнительные исследования:

- Бак. посев крови на стерильность(11.09.17): обнаружен *Corynebacterium* spp.
- Спинномозговая жидкость (11.09): глюкоза 1,5 ммоль/л (N 2,2-3,9), остальное норма
- ПЦР спинномозговой жидкости (12.09.17): энтеровирусы - отриц, ЦМВ -отриц, герпес 1, 2, 6 отриц, ВЭБ- отриц.
- ПЦР мазка из зева и носа (13.09.17): обнаружены вирус парагриппа 3 типа, риновирус
- Консультация ЛОР (11.09.17): Лакунарная ангина. О. риносинусит.

Клинический диагноз

- Миопатия Дюшена. Сепсис.
Двухсторонняя внебольничная
пневмония. Лакунарная ангина. ДН
II ст.

Параметры	Синдром Рея	Миопатия Дюшена	Пациент
Возраст	5-16 лет	Первые 3-5 лет	3 года 5 мес
Пол	любой	мужской	мужской
В анамнезе	Прием препарата АСК	Отягощенная наследственность	нет
Рвота	Обильная и длительная	Не характерна	нет
АЛТ	Повышены при острой фазе	Постоянно повышены	Постоянно повышены
АСТ	Повышены при острой фазе	Постоянно повышены	Постоянно повышены
Повышение КФК	+	+++	+++
Гипогликемия	+	-	+
Жировой гепатоз	+	-	-
Задержка речевого и моторного развития	-	+	+
Энцефалопатия	+	-	+

Лечение

- Цефтриаксон 1г/сут,
- Азитромицин сироп 160мг/сут,
- инфузионная терапия кристаллоидными растворами,
- респираторная поддержка,
- ГКС,
- нутритивная поддержка,
- симптоматическая терапия.

Результаты лечения (18.09)

- Состояние ребенка с положительной динамикой за счет регресса ОЦН, ОДН, ССВР. В ясном сознании, активный, выполняет простые команды. Не лихорадит. Менингиальной и очаговой симптоматики нет. Кожа бледная, тургор сохранен, микроциркуляторных нарушений нет. Симптом «белого пятна» 1 сек. С 16.09 снят с ИВЛ. В легких дыхание жесткое, проводится во все отделы, ЧДД 26 в мин. Тоны сердца ритмичные, средней громкости. ЧСС 94 в мин. АД 95/55. Энтерально пищу усваивает, живот мягкий при пальпации, безболезненный. Стул и диурез в норме.
- Переведен в неврологическое отделение ДГКБ №9

Выводы:

- При рассмотрении сложного клинического случая необходимо тщательно изучить анамнез жизни ребенка, ознакомиться с амбулаторной картой, обратить внимание на перенесенные заболевания и проведенные ранее исследования;
- При дифференциальной диагностике состояний, сопровождающихся повышением АСТ и АЛТ, отличать печеночную патологию от мышечной.
- Синдром Рея не бывает без рвоты. Это основополагающий клинический признак.
- Синдром Рея практически никогда не развивается у одного человека дважды.
- Синдром Рея – диагноз исключения
- При наличии подозрения на МДД необходима консультация генетика
- Энцефалопатия у данного пациента обусловлена ССВР, а не печеночной патологией
- Пациенту необходимы дополнительные исследования – биопсия мышц для верификации диагноза миопатия Дюшена