

2. Орлова Е.М. Генетические основы и клинические варианты аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа: автореф. дис. ... канд. мед. наук. М., 2005. 22 с.  
Orlova E.M. Genetic bases and clinical options of an autoimmune polyglandular syndrome of 1 type: Abstract of MD Thesis. Moscow, 2005. 22 p.
3. Фадеев В. В., Шевченко И. В., Мельниченко Г. А. Аутоиммунные полигландулярные синдромы // Проблемы эндокринологии. 1999. № 1. С. 47–54.  
Fadееv V.V., Shevchenko I.V., Melnichenko G.A. Autoimmune polyglandular syndromes // Problems of Endocrinology. 1999. No. 1. P. 47–54.
4. Ahonen P. Autoimmune polyendocrinopathy – candidosis – ectodermal dystrophy (apeded): autosomal recessive inheritance // Clin. Genetic. 2008. Vol. 27, No. 6. P. 535–542.

Поступила в редакцию 12.12.2017.

## THE AUTOIMMUNE POLYGLANDULAR SYNDROME TYPE 1 IN CHILDREN

L.A. Shapkina<sup>1</sup>, N.N. Bocharnikova<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Pacific State Medical University (2 Ostryakova Ave. Vladivostok 690002 Russian Federation), <sup>2</sup> Regional Clinical Hospital No. 2 (55 Russkaya St. Vladivostok 690050 Russian Federation)

**Summary:** The study describes a clinical observation of autoimmune polyglandular syndrome type 1 in a boy aged 11 y.o. The disease manifested a chronic adrenal insufficiency and symptoms of subclinical hypoparathyroidism. The diagnosis was confirmed after molecular and genetic test. Child's condition became normal due to replacement therapy.

**Keywords:** autoimmune polyglandular syndrome, chronic adrenal insufficiency, hypoparathyroidism, AIRE

Pacific Medical Journal, 2019, No. 1, p. 91–93.

© Парамзина Л.А., Мархаева Б.Б., 2019

УДК 616.74–009.54–056.7:612.398.145.1

DOI: 10.17238/PmJ1609-1175.2019.1.93–94

## Клинический случай врожденной миопатии (болезни Помпе) у ребенка

Л.А. Парамзина, Б.Б. Мархаева

Областная детская больница (693006, г. Южно-Сахалинск, ул. Ленина, 311)

Болезнь Помпе (гликогеноз II типа) – редкое наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, связанное с системным повреждением мышечных и нервных клеток при недостатке в организме кислой альфа-глюкозидазы, которая необходима для расщепления гликогена. В представленном клиническом наблюдении диагноз болезни Помпе был подтвержден только после медико-генетического исследования. Ребенок начал получать патогенетическую терапию.

**Ключевые слова:** болезнь Помпе, гликогеноз II типа, миопатия

Болезнь Помпе (генерализованный гликогеноз, гликогеноз II типа) – редкое заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, связанное с системным повреждением мышечных и нервных клеток. У пациентов с болезнью Помпе наблюдается недостаток кислой альфа-глюкозидазы, которая необходима для расщепления гликогена [3]. Когда в скелетных мышцах накапливается избыточное количество гликогена, развивается вторичная миопатия, характеризующаяся мышечной слабостью [1, 2]. Диагностировать данное заболевание без генетического обследования практически невозможно.

Приводим собственное наблюдение.

В январе 2017 г. в ГБУЗ «Областная детская больница» г. Южно-Сахалинск обратились родители девочки 2006 года рождения с жалобами на снижение двигательной активности, плохую переносимость физических нагрузок, затруднение ходьбы, тяжесть в ногах при подъеме по лестнице, гнусавость, быструю утомляемость. В возрасте 7 лет, перед поступлением в 1-й класс родители впервые заметили изменение походки по типу «утиной» и быструю утомляемость. По мере взросления ребенка, слабость в ногах нарастала. Из анамнеза жизни: ребенок от первых срочных родов (кесарево сечение) с массой тела 2700 г. Психомоторное развитие соответствовало возрасту, начала ходить с 1 года 2 месяцев. Перенесенные заболевания: редкие острые респираторные вирусные инфекции. Вакцинация проведена

в соответствии с календарем прививок. Аллергологический анамнез без особенностей. Наследственных заболеваний нет.

При осмотре в неврологическом статусе: функции черепно-мозговых нервов не нарушены, рефлекс с задней стенки глотки живой, глотание не нарушено. Язык по средней линии без фибрилляций и девиации. Отмечено диффузное снижение мышечного тонуса, ягодичные мышцы гипотоничны, гипертрофия икроножных мышц, сила в проксимальных отделах ног снижена до 3,5 балла, в дистальных – до 3 баллов, в дистальных отделах рук – до 4 баллов. Сенсорных расстройств явно не выявлено. Сухожильно-периостальные рефлексы с ног отсутствуют, с рук – низкие, на грани исчезновения. Патологических стопных знаков нет. Походка по типу «степаж», старается высоко поднимать стопы. Проба «лестницы» положительная. Тазовых нарушений нет. Координационные пробы (коленнопяточную) выполняет с неточностью. Проба Ромберга – неустойчивость. Интеллект не страдает. В анамнезе приступов потери сознания нет. Учитывая клиническую картину поставлен диагноз: миопатия, неутонченная форма.

Проведено лабораторное обследование. Биохимические анализы крови: креатинфосфокиназа – 1744 ед./л, аспартатаминотрансфераза – 296 ед./л, аланинаминотрансфераза – 206 ед./л. Медико-генетическое консультирование: кариотип – 46, XX. Магнитно-резонансная томография спинного мозга патологии не выявила. Электронейромиография (выполнена в июле 2017 г. в Хабаровске): данные говорят о первичном мышечном поражении (средняя длительность и амплитуда потенциалов действия двигательных единиц значительно уменьшена, отмечается увеличение числа полифазных потенциалов двигательных единиц). Предположительный диагноз невролога (г. Хабаровск): миопатия Дюшена?

Парамзина Людмила Алексеевна – зав. неврологическим отделением ОДБ, главный внештатный детский специалист-невролог Сахалинской области и ДВФО; e-mail: l.paramzina@sakhalin.gov.ru

Для уточнения формы заболевания продолжено обследование на другие виды врожденных миопатий, в т.ч. на болезнь Помпе. По результатам исследования сухого пятна крови в Медико-генетическом научном центре (г. Москва) методом тандемной спектрометрии от 25.08.2017 г. выявлено снижение активности альфа-1,4-глюкозидазы – 0,17 мкмоль/литр/ч (при норме 1–25 мкмоль/литр/ч). Заключение: диагноз болезни Помпе высоковероятен.

При молекулярной диагностике определены мутации g.78082617T>A и g.78087080C>T в гетерозиготном состоянии в гене GAA. Такие мутации описаны у больных с болезнью Помпе. С целью подтверждения диагноза с 12 по 23 марта 2018 г. девочка прошла обследование в отделении психосоматической патологии Научного центра здоровья детей (г. Москва). На основании клинической картины, результатов генетического и лабораторного обследования на заседании врачебной комиссии центра коллегиально подтвержден диагноз болезни Помпе и вынесено решение о проведении ферментозаместительной терапии препаратом «Майозайм», согласно приказу Минздрава от 09.08.2005 г. № 494 от 09.08.2005 г. «О порядке назначения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям».

В настоящее время в условиях неврологического отделения Областной детской больницы (г. Южно-Сахалинск) ребенок два раза получил «Майозайм» в дозе 600 мг на одно введение. По данным расчета (20 мг/кг) требуется введение 600 мг препарата один раз в две недели (1 флакон – 50 мг, стоимость 36–40 тыс. руб.; стоимость инъекции – от 432 до 480 тыс. руб.; стоимость годового курса лечения – 11,5 млн руб.). Лечение начато на средства благотворительной помощи. Дальнейшее лекарственное обеспечение ребенка возложено на МЗ Сахалинской области.

**Конфликт интересов:** авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

#### Литература / References

1. Котлукова Н.П., Михайлова С.В., Букина Т.М., Захарова Е.Ю. Младенческая форма болезни Помпе: клиника, диагностика и лечение // Нервно-мышечные болезни. 2012. № 4. С. 66–73. Kotlukova N.P., Mikhailova S.V., Bukina T.M., Zakharova E.Yu. Infantile Pompe disease: Clinical picture, diagnosis, and treatment // Neuromuscular Diseases. 2012. No. 4. P. 66–73.
2. Никитин С.С., Ковальчук М.О., Захарова Е.Ю., Цивилева В.В. Болезнь Помпе с поздним началом: первое клиническое описание в России // Нервно-мышечные болезни. 2014. № 1. С. 62–68. Nikitin S.S., Kovalchuk M.O., Zakharova E.Yu., Tsivileva V.V. Late Pompe disease: The first clinical description in Russia // Neuro-muscular Diseases. 2014. No. 1. P. 62–68.
3. Winkel L.P., Van den Hout J.M., Kamphoven J.H. [et al.]. Enzyme replacement therapy in late-onset Pompe's disease: a three-year follow-up // Ann. Neurol. 2004. Vol. 55, No. 4. P. 495–502.

Поступила в редакцию 21.12.2018.

#### CLINICAL CASE OF CONGENITAL MYOPATHY (POMPE DISEASE) IN A CHILD

L.A. Paramzina, B.B. Markhaeva

Regional Children's Hospital (311 Lenina St. Yuzhno-Sakhalinsk 693006 Russian Federation)

**Summary:** Pompe disease (type 2 glycogenosis) is a rare hereditary disease with autosomal recessive inheritance mechanism associated with systemic damage to muscle and nerve cells with a lack of acidic alpha-glucosidase in the body, which is necessary for the decomposition of glycogen. Diagnosis of Pompe disease was confirmed only after medical and genetic study in the presented clinical observation. The child is received pathogenetic therapy.

**Keywords:** Pompe disease, type 2 glycogenosis, myopathy

Pacific Medical Journal, 2019, No. 1, p. 93–94.

© Моргошия Т.Ш., 2019

УДК 617(092):61(091)

DOI: 10.17238/PmJ1609-1175.2019.1.94–97

## Памяти профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого – архиепископа и хирурга: к 140-летию со дня рождения

Т.Ш. Моргошия

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет (194100, Санкт-Петербург, ул. Литовская, 2)

После получения диплома врача В.Ф. Войно-Ясенецкий совершенствовался в клинике П.И. Дьяконова и в Институте топографической анатомии и оперативной хирургии у Ф.А. Рейна, а затем вернулся к практической деятельности. В 1905–1914 гг. работал земским врачом в Симбирской, Курской и Владимирской губерниях, а в годы первой мировой войны был врачом-хирургом и главным врачом лазарета для раненых. В 1915 г. Войно-Ясенецкий издал книгу «Регионарная анестезия», а в 1916 г. защитил докторскую диссертацию по этой теме. В 1917–1930 гг. работал в Ташкенте. В 1920 г. стал профессором кафедры топографической анатомии и оперативной хирургии Туркестанского университета. В статье анализируется его вклад в практическую хирургию. Указано, что Войно-Ясенецкому принадлежит авторство ряда операций и хирургических доступов. За книги «Очерки гнойной хирургии» (1943) и «Поздние резекции при инфицированных огнестрельных ранениях суставов» (1944) в 1946 г. он был удостоен Сталинской премии первой степени.

**Ключевые слова:** В.Ф. Войно-Ясенецкий, архиепископ Лука, биография, «Очерки гнойной хирургии»

«Ходит по России странная молва, будто в советское уже время жил некий хирург-священник. Положит он больного на операционный стол, прочитает над

Моргошия Темури Шахроевич – канд. мед. наук, доцент кафедры факультетской хирургии СПбГПМУ; e-mail: temom1972@mail.ru

ним молитву, да йодом и поставит крест на том месте, где надо резать. А уж после того берется за скальпель. И операции получались у того хирурга отменные: слепые прозревали, обреченные поднимались на ноги» [5].