

ЛИССЭНЦЕФАЛИЯ У ГЛУБОКО НЕДОНОШЕННОГО НОВОРОЖДЁННОГО

Перевозчикова Т.В.

Научный руководитель: доцент А.Д. Юдицкий

Ижевская государственная медицинская академия
Минздрава России, Ижевск, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; лиссэнцефалия; микроцефалия; ген TUBA1A*

Актуальность. Лиссэнцефалия — группа генетически обусловленных аномалий развития головного мозга, характеризующихся частичным или полным недоразвитием извилин и борозд коры больших полушарий, нарушением её ультраструктуры. Выраженность и сочетания симптомов этого состояния различаются при разных формах заболевания, распространены судороги, глубокая умственная отсталость, нарушения глотания и гипотония мышц. При лиссэнцефалии нарушается миграция нейробластов в эмбриогенезе, что приводит к сглаживанию и утолщению коры головного мозга. Установлено, что гены *LIS1*, *DCX*, *TUBA1A*, *RELN* ассоциированы с развитием этой формы патологии головного мозга. Недостаточно изучены клинические особенности и роль генетических факторов в развитии лиссэнцефалии у недоношенных детей.

Описание клинического случая. Ребёнок от 2-й беременности, 1-х преждевременных родов на сроке 29 нед 5 дней путём кесарева сечения. Беременность протекала на фоне сепсиса в 5 нед, сахарного диабета 1-го типа, диабетического кетоацидоза, внутриутробной гипоксии плода, умеренной преэклампсии. Оценка по шкале Апгар 4/5/6 баллов. При рождении масса тела 1800 г, длина 41 см. С рождения большая находилась в ОРИТН. В неврологическом статусе: микроцефалия, мышечный тонус снижен, рефлекс новорождённого ослаблены. С 18-го дня жизни отмечался судорожный синдром, купирован при назначении противосудорожной терапии. При КТ головного мозга отмечены характерные признаки лиссэнцефалии в сочетании с вариантом Денди–Уокера: мелкие участки кальцификации головок хвостатых ядер, белого вещества обоих полушарий головного мозга, расширение задних рогов и тел боковых желудочков по типу кольпоцефалии. При проведении высокопроизводительного секвенирования полного экзона выявлен ранее описанный гетерозиготный вариант нуклеотидной последовательности в гене *TUBA1A* (12-49185161-С-Т), приводящий к замене аминокислоты в 402-й позиции белка (p?Arg402 His, NM_006009, rs137853044). Вариант описан в гетерозиготной форме, в том числе как возникший *de novo*, у больных с лиссэнцефалией. При осмотре в возрасте 4 мес: микроцефалия, уплощённый затылок. В неврологическом статусе: за молоточком не следит. Мышечный тонус повышен по спастическому типу. Рефлекс Бабинского положительный с двух сторон. Опора на носочки. Судорог нет.

Заключение. Анализ этого клинического наблюдения позволяет определить клинико-генетические характеристики лиссэнцефалии, ассоциированной с геном *TUBA1A*.

* * *