

* * *

НЕТИПИЧНОЕ ТЕЧЕНИЕ ГОМОЦИСТИНУРИИ

Снегуренко М.А., Шимкова Н.П., Юнкевич Е.

Научный руководитель: доцент Л.Е. Ларина

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва,
Россия

Ключевые слова: *клинический случай; гомоцистинурия;
нетипичное течение; тромбоз мозговых вен*

Актуальность. Гомоцистинурия (ГЦ) — орфанное заболевание, которое обусловлено нарушением обмена серосодержащих аминокислот. Классическая форма ГЦ характеризуется недостаточностью цистатион-бета-синтазы, что приводит к изменению преобразования метионина. Для ГЦ типичны следующие клинические проявления: миопия, эктопия хрусталиков, задержка умственного и моторного развития, остеопороз, тромбозомболические осложнения.

Описание клинического случая. Девочка К., 17 лет, планово поступила в отделение на обследование и лечение. В неврологическом статусе при поступлении: сглаженность левой носогубной складки. Сухожильные рефлексы с рук D < S, живые; с ног D < S живые. Рефлекс Бабинского положительный слева. Пальце-носовую пробу выполняет с небольшой интен-

цией и дисметрией слева. Из анамнеза известно, что в ноябре 2023 г. впервые была отмечена липотимия с дальнейшим переходом в кратковременную гемиклонию слева без угнетения сознания. На догоспитальном этапе отмечались повышение уровней артериального давления до 160/90 мм рт. ст., слабость в левой руке. Была госпитализирована в стационар, проведена КТ головного мозга с контрастированием: выявлены признаки тромбоза сагиттального, правого сигмовидного синусов, начальных отделов правой яремной вены и корковых венозных сосудов на уровне теменной доли справа. В связи с выявленными изменениями девочка переведена в ОРИТ, после стабилизации состояния — в неврологическое отделение. При обследовании был выявлен высокий уровень гомоцистеина в крови (164,23 мкмоль/л при норме до 11,1 мкмоль/л), консультирована генетиком, заподозрена ГЦ. Начата терапия: пиридоксин 450 мг/сут, цианокобаламин 1000 мкг 1 раз в неделю, фолиевая кислота 5 мг 3 раза в день, эноксапарин натрия по 7500 МЕ 2 раза в день. В контрольном анализе: гомоцистеин 8 мкмоль/л.

По данным медико-генетического обследования, учитывая снижение уровня гомоцистеина на фоне приема пиридоксина был установлен основной диагноз: Нарушения обмена серосодержащих аминокислот — классическая ГЦ — недостаточность цистатионин-бета-синтазы, пиридоксинчувствительная форма (компаунд-гетерозиготные мутации p.(Arg121Cys)/p.(Val118Met) в гене *CBS*. Консультации специалистов: офтальмолог: без патологии. Травматолог-ортопед: данных за остеопороз нет. Психолог: когнитивные функции сохранены, возрастная норма.

Заключение. ГЦ — редкое метаболическое нарушение, обычно проявляющееся многообразной симптоматикой. Представленный клинический случай демонстрирует исключительное течение заболевания, где единственным клиническим проявлением стал тромбоз мозговых вен в возрасте 16 лет. Эта особенность представляет значительный интерес для врачей и расширяет наше понимание клинической картины ГЦ.

* * *