

* * *

СЛУЧАЙ ПРОТЕАСОМНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У РЕБЁНКА 9 ЛЕТ

Батчаева Т.М., Овакимян Д.В.

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

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

Ключевые слова: дети; протеасомные заболевания;
полногеномное секвенирование ДНК; субфебрильность;
диагностика

Актуальность. Протеасомные болезни — новый класс аутовоспалительных заболеваний, относящихся к интерференопатиям и вызванных патогенным вариантом в гене *PSMB4*.

Описание клинического случая. Больная С., 9 лет. Жалобы на непереносимость жары и холода, постоянную зябкость, утомляемость, затруднения при подъёме по лестнице, приседаниях, быструю утомляемость при ходьбе, выраженные боли в коленных суставах (особенно при лихорадке), частые ОРВИ, фарингитогонзиллиты с подъёмом температуры тела до 38°C в течение 10–12 дней (особенно в летнее время), периоды длительного субфебрилитета до 37,2°C, увеличение печени, повышение активности трансаминаз, сухость и зуд кожных покровов. Указанные жалобы отмечаются с 1-го года жизни. Больная была неоднократно обследована в различных стационарах, данных за инфекционные и онкогематологические заболевания не выявлено. Регулярно получает курсы антибиотикотерапии с кратковременным эффектом. Со 2-го года жизни беспокоят боли в коленных суставах и икроножных мышцах, частые афтозные стоматиты, фарингитогонзиллиты. Наследственный анамнез отягощён: у матери и старшего брата (18 лет) частые периоды субфебрилитета с болями в грудной клетке, повышенной усталости с повышением уровня С-реактивного белка (СРБ) до 9 ЕД, СОЭ до 20 мм/ч без видимых очагов инфекции. Физическое и умственное развитие пробанда соответствует возрасту. В общем анализе крови: гемоглобин 90 г/л, СОЭ 18 мм/ч, в биохимическом анализе крови: снижение уровня ферритина до 4,2 нг/мл, повышение СРБ до 8 ЕД. При УЗИ органов брюшной полости выявлена гепатоспленомегалия. По данным полногеномного секвенирования ДНК обнаружен ранее не описанный в литературе вариант (chr6:g.32858102G>A, NM_002800.5:c.358G>A) в гетерозигот-

ном состоянии в 4-м экзоне из 6 экзонов гена *PSMB9*, который приводит к аминокислотной замене *p. (Val120Ile)* с глубиной покрытия 29х. Гетерозиготные варианты в гене *PSMB9* описаны у больных с протеасом-ассоциированным аутовоспалительным синдромом 6 (ОМIM #620796) с аутосомно-доминантным типом наследования. Аналогичный патогенный вариант выявлен у матери и брата больной.

Практическая значимость. Представленный клинический случай характеризуется длительным анамнезом, положительным семейным анамнезом, клиническим полиморфизмом и ранее не описанным патогенным вариантом в гене, ответственным за развитие протеасомного заболевания, что затруднило своевременную диагностику.

* * *