

* * *

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА СМИТА–ЛЕМЛИ–ОПИЦА

Горина А.И.¹, Храбрых А.Р.¹, Кузьмина В.С.¹

Научный руководитель О.В. Глоба^{1,2}

¹Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;

²Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Смита–Лемли–Опица; гипохолестеринемия; гипотрофия; диагностика; лечение

Актуальность. Синдром Смита–Лемли–Опица (СЛОС) — это редкое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, вызываемое биаллельными патогенными вариантами в гене *DHCR7*, расположенном на длинном плече 11-й хромосомы (Chr 11q13.4). Данные патогенные варианты приводят к нарушению синтеза фермента 7-дегидрохолестеролредуктазы, накоплению 7-дегидрохолестерина и снижению уровня холестерина. Терапией СЛОС является введение в рацион холестерина для уменьшения клинических проявлений, что определяет необходимость ранней диагностики.

Описание клинического случая. Девочка, 14 лет, при рождении масса тела 2790 г, длина тела 48 см, 8/9 баллов по шкале Апгар. Выявлена синдактилия 2–3 пальцев на ногах. С 4 мес к грудному вскармливанию добавлен докорм смесью из-за малых прибавок в весе. В возрасте 2 лет был выставлен диагноз: Последствия перинатального поражения ЦНС смешанного генеза, грубая задержка психомоторного развития; тяжёлая белково-энергетическая недостаточность, гипотрофия 3 степени; стигмы дисэмбриогенеза. По данным тандемной масс-спектрометрии обменных нарушений не обнаружено, анализ кариотипа подтвердил нормальный женский кариотип — 46XX, уровень холестерина соответствовал нижней границе нормы. Только в возрасте 6,5 лет после осмотра больной эндокринологом был предположен диагноз: СЛОС. Диагноз был подтверждён на основании секвенирования гена *DHCR7*. В настоящее время у ребёнка имеются элективный мутизм, интеллектуальная недостаточность, белково-энергетическая недостаточность, гипотрофия 3 степени. В качестве терапии применяются щадящая диета с дополнительным приёмом гиперкалорийной смеси на основе цельного молочного белка, добавки в виде порошка сухих желтков как источника холестерина, гепатопротекторная и витаминотерапия.

Практическая значимость. Представленный клинический случай демонстрирует необходимость тщательного сбора анамнеза, анализа клинической картины и своевременного выявления отклонений лабораторных показателей для ранней диагностики СЛОС. Своевременная постановка диагноза с назначением диетотерапии, включающей дополнительные источники холестерина, позволяет уменьшить клинические проявления и улучшить качество жизни больных.

* * *