

СИНДРОМ КОЛЬШУТТЕРА–ТОНЦА С КЛИНИКОЙ ДИСТАЛЬНОГО ТУБУЛЯРНОГО АЦИДОЗА У РЕБЁНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Рагимова С.А., Шевченко А.А.

Научный руководитель: доцент А.А. Шевченко

Приволжский исследовательский медицинский
университет Минздрава России, Нижний Новгород, Россия

Ключевые слова: дети; эпилепсия; дистальный
тубулярный ацидоз; синдром Кольшуттера–Тонца

Актуальность. Синдром Кольшуттера–Тонца — редкое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Основные клинические проявления включают эпилепсию, задержку психомоторного развития и несовершенный амелогенез. При данной патологии описывают поражение почек в виде нефрокальциноза, встречаются и единичные случаи больных с клиникой тубулярного ацидоза в составе синдрома.

Описание клинического случая. Девочка А., 11 мес, от 2-й беременности, 2-х срочных родов. Масса тела при рождении 2400 г, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. С рождения отмечалась задержка психомоторного развития: удерживает голову с 5 мес, переворачивается с 6 мес, не сидит, не ползает, не говорит. Прорезывание зубов с 8 мес, эмаль зубов жёлтая. В 6 мес впервые зарегистрированы повторные приступы фебрильных судорог, купирующиеся после снижения температуры тела. В возрасте 11 мес в связи с повторными приступами тонических судорог на фоне приёма вальпроевой кислоты, потерей массы тела, отказом от еды, ребёнок госпитализирован в отделение раннего возраста. При обследовании выявлена гипераммониемия до 149 ммоль/л, метаболический ацидоз (рН 7,316, HCO_3^- 17,4 мэкв/л, ВЕ –8,6 мэкв/л) с тенденцией к нарастанию, гипокалиемия в пределах 2,8–3,4 ммоль/л, полиурия, полидипсия. В связи с этим проводился дифференциальный диагноз между дистальным тубулярным ацидозом и цистинозом. При проведении биохимического анализа мочи признаков для полного синдрома Фанкони недостаточно, а уровень цистина в лейкоцитах периферической крови в пределах нормы, что исключило наличие цистиноза. По данным молекулярно-генетического обследования были исключены наследственные заболевания почек и наследственные болезни обмена, а также обнаружена мутация в гене *ROGDI* chr16:4801290G>A в гомозиготном состоянии, которая ассоциируется с синдромом Кольшуттера–Тонца. При проведении секвенирования по Сэнгеру мутация была подтверждена, у матери и отца выявлена данная мутация в гетерозиготном состоянии. В настоящее время больная получает противосудорожную терапию, растворы соды и калия. На фоне лечения судороги не повторялись, девочка в 2 года самостоятельно сидит, стоит, делает 2 шага, речь отсутствует.

Практическая значимость. Продемонстрирован редкий клинический случай синдрома Кольшуттера–Тонца с клиникой дистального тубулярного ацидоза у ребёнка раннего возраста.

* * *