

ИЗМЕНЕНИЯ ФУНКЦИИ СЕРДЦА У РЕБЁНКА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ III ТИПА

Рафикова М.Р.¹, Бородина Н.Д.¹, Горина А.И.¹

Научный руководитель: доцент 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; мукополисахаридоз IIIB типа; диагностика; ген *NAGLU*

Актуальность. Мукополисахаридоз III типа (МПС III) относится к группе лизосомных болезней накопления, наследуется по аутосомно-рецессивному типу, характеризуется снижением продукции и дефицитом ферментов, расщепляющих гликозаминогликаны, в результате чего в лизосомах клеток происходит накопление нерасщепленного гепарансульфата, что ведёт к прогрессирующим поражениям органов, особенно ЦНС. МПС III развивается в связи с мутациями в генах *SGSH*, *NAGLU*, *HGSNAT*, *GNS* и распределяется на 4 подтипа, чьи клинические проявления схожи, однако при B типе более часто поражается сердце.

Описание клинического случая. Девочка, 6 лет 10 мес. В возрасте 1,5 лет больной был выставлен диагноз: задержка психоречевого развития, в 3 года при МРТ головного мозга выявлено расширение периваскулярных пространств, сужение большого затылочного отверстия с ретропозицией второго шейного позвонка, гипомиелинизация в передне-височных регионах обоих полушарий. Проведена консультация генетика и дообследование: энзимодиагностика, где выявлено резкое снижение активности N-ацетил-альфа-D-глюкозаминидазы, и молекулярно-генетическое исследование: полный анализ гена *NAGLU*, где в 1-м и 6-м экзонах обнаружены патогенные варианты нуклеотидных последовательностей. Таким образом, диагноз МПС IIIB типа был подтверждён. В возрасте 3 лет на ЭКГ выявлена миграция водителя ритма по миокарду правого предсердия, при ЭхоКГ: регургитация 1 степени на митральном клапане. В возрасте 5 лет при ЭКГ выявлена тенденция к брадикардии, признаки ранней реполяризации миокарда желудочков, на ЭхоКГ: аортальная регургитация 1 степени. В возрасте 6 лет на ЭхоКГ: признаки изменения створок аортального клапана с регургитацией 2–3 степени, изменения створок митрального клапана с минимальной регургитацией, утолщение задней стенки левого желудочка. На ЭКГ: умеренная брадикардия, выраженная аритмия. Ребёнку рекомендована плановая консультация кардиохирурга, приём лозартана, спиронолактона, калия и магния аспаргината, контроль ЧСС и АД, контроль ЭКГ и ЭхоКГ, в плановом порядке проведение холтеровского мониторирования ЭКГ, решение вопроса о назначении бета-блокаторов.

Практическая значимость. Представленный клинический случай демонстрирует значимость регулярной оценки функций сердца у больных МПС IIIB типа. Своевременное выявление нарастающих проявлений, контроль ЭКГ и ЭхоКГ позволяет назначить лечение для предупреждения осложнений.

* * *