

СИНДРОМ АЙКАРДИ–ГУТЬЕРЕСА**Саидзода Н.С.****Научный руководитель:****канд. мед. наук Т.В. Потехина**Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия**Ключевые слова:** *дети; интерференопатия; синдром
Айкарди–Гутьерес; диагностика*

Актуальность. Синдром Айкарди–Гутьереса — это редкое генетическое заболевание, обусловленное усиленной продукцией интерферонов I типа, клинически характеризующееся поражением ЦНС с кальцификацией, лейкодистрофией, повышением уровня интерферона-α в спинномозговой жидкости при отсутствии данных о наличии вирусной инфекции и нормальном уровне лимфоцитов.

Описание клинического случая. Мальчик, 4 мес, поступил с жалобами на крупноразмашистый тремор верхних конечностей, беспокойство, преимущественно во время и после кормления, повышение мышечного тонуса и задержку моторного и психического развития. Со слов матери, с рождения у ребёнка отмечается тремор верхних конечностей. При МРТ головного мозга была выявлена картина диффузного поражения белого вещества больших полушарий головного мозга с множественными кальцинатами — последствия внутриутробной инфекции. Ствол мозга уменьшен, диспластичный. При поступлении состояние ребёнка тяжёлое. В положении на спине у ребёнка усиливается крупноразмашистый тремор, на руках тремора нет, ребёнок успокаивается. Глотание нарушено. Мышечный тонус изменён по спастическому типу. Мышечная сила снижена до 3 баллов. Сухожильные и надкостничные рефлексы с рук и ног снижены, D = S, рефлексогенные зоны не расширены. Спонтанный рефлекс Моро, хватательный рефлекс, рефлекс опоры с перекрёстом в нижней трети, рефлекс автоматической ходьбы. Симметричный лабиринтно-тонический рефлекс. Брюшные рефлексы живые, симметричные. Консультирован неврологом, учитывая отрицательную динамику (при отмене баклофена отмечается усиление тремора) ребёнку возобновлена терапия баклофеном в дозе 0,625 мг 3 раза в день, при недостаточном эффекте рекомендовано назначение клоназепама, леводопа + кардиопала для уменьшения гиперкинезов. При ЭЭГ в бодрствовании и во сне регистрировалась региональная эпилептиформная активность в правом затылочном отделе в виде спайков, а также пробега коротких ритмичных разрядов. В отделении ребёнок консультирован генетиком и, учитывая данные анамнеза жизни и заболевания, клиническую картину, данные МРТ головного мозга выставлен диагноз: синдром Айкарди–Гутьереса. Исследованы экзоны 01 и 02 гена гена *TREX1* (OMIM 606609). В экзоне 02 был выявлен нуклеотидный вариант с.212_213del (chr3:48466860CTG>C; NM_033629.6; rs74689946) в гетерозиготном состоянии, приводящий к сдвигу рамки считывания p.V71Gfs*30. Нуклеотидный вариант описан ранее у больных с синдромом Айкарди–Гутьереса. Также в экзоне 02 выявлен нуклеотидный вариант с.341G>A (chr3:48466996G>A; NM_033629.6; rs72556554) в гетерозиготном состоянии, приводящий к аминокислотному варианту p.R114H. Нуклеотидный вариант описан ранее у больных с синдромом Айкарди–Гутьереса. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене *TREX1* описаны у больных с синдромом Айкарди–Гутьереса, тип 1 (OMIM 225750), наследуемым по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типам. После прове-

дённного молекулярно-генетического обследования ребёнка не вызывает сомнений диагноз: синдром Айкарди–Гутьереса, тип 1 (OMIM 225750). При прямом секвенировании по Сэнгеру подтверждён диагноз у родителей. Ребёнок переведён в Центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачёва (Москва) для инициации патогенетической терапии.

Практическая значимость. Представленный случай указывает на необходимость повышения осведомлённости врачей о клинических проявлениях болезни Айкарди–Гутьереса у детей. Необходимо проведение нейровизуализации, включающие МРТ головного мозга, консультации генетика с проведением генетического обследования для верификации диагноза и назначения раннего специфического лечения.

* * *