

* * *

НЕЙРОНАЛЬНЫЙ ЦЕРОИДНЫЙ ЛИПОФУСЦИНОЗ 2-ГО ТИПА У РЕБЁНКА 15 ЛЕТ

Губайдуллина Л.Р.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
Е.А. Курмаева

Казанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Казань, Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети;
нейрональный цероидный липофусциноз

Актуальность. Нейрональный цероидный липофусциноз 2-го типа (НЦЛ2) — нейродегенеративное заболевание, относящееся к лизосомным болезням накопления, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Причиной заболевания являются мутации в гене *TPP1*, что приводит к прогрессирующему накоплению в лизосомах липофусцина. НЦЛ2 имеет быстропрогрессирующий характер, вызывает необратимое поражение нейронов головного мозга, сетьчатки, периферической нервной системы, что приводит к инвалидизации и летальному исходу.

Описание клинического случая. Больной Е., 15 лет, до 6 лет рос и развивался соответственно возрасту. С 7 лет начался регресс психомоторного развития, утрата способности к обучению и самообслуживанию. В возрасте 10 лет из-за ухудшения зрения были неоднократные госпитализации в офтальмологическое отделение. В 2021 г. обращение в больницу с жалобами на раздражительность, плаксивость, трепет в теле, сердцебиение и похудение, был выставлен диагноз: Диффузный токсический зоб 1 степени. При МРТ головного мозга была выявлена небольшая вентрикуломегалия. Гипоплазированы каудальные отделы червя мозжечка с соответствующим расширением ликворного пространства. С 23.08.2023 отмечено резкое снижение активности трипептидилпептидазы 1 (*TPP1*) и выставлен диагноз НЦЛ2. С 22.04.2024 получает терапию церлипоназой альфа 300 мг интравентрикулярно регулярно 1 раз в 14 дней. На фоне лечения наблюдается положительная динамика — улучшение походки, уменьшение интенсивности трепета. В данный момент самочувствие больного удовлетворительное. Отмечается нарушение походки — шаркающая походка.

Заключение. При выявлении НЦЛ2 своевременная диагностика и своевременно начатое лечение жизненно необходимы для того, чтобы предотвратить инвалидизацию больного. Заподозрить болезнь можно при появлении таких симптомов, как снижение зрения, судороги, регресс развития с когнитивными и двигательными нарушениями, утрата полученных навыков. При прогрессировании болезни дети становятся раздражительными, агрессивными, плаксивыми. Золотой стандарт диагностики — снижение активности фермента *TPP1* и идентификация патогенных вариантов в гене *CLN2/TPP1*.

* * *