

СИНДРОМ АЛЬСТРЕМА У ДЕВОЧКИ

Юнусова И.Г.¹, Сдвигова Н.А.²

Научные руководители: доктор мед. наук, проф.
Е.Н. Басаргина; доктор биол. наук
К.В. Савостьянов

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 Альстрема; орфанные заболевания; диагностика

Актуальность. Синдром Альстрема — это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене *ALSM1*. Предположительная распространённость составляет 1 : 1 000 000, в мире зарегистрировано около 950 случаев.

Описание клинического случая. Девочка от 3-й беременности, протекавшей на фоне задержки развития плода в III триместре. Масса тела при рождении 2370 г, длина тела 47 см. При эхокардиографии (ЭхоКГ) на 3-и сутки жизни была выявлена незначительная дилатация правых камер сердца. На 20-е сутки мама отметила вялость ребёнка, частые срыгивания, при ЭхоКГ — дилатация левых отделов сердца. Госпитализирована в стационар, состояние тяжёлое, объективно — тахипноэ 80 в минуту, десатурация до 75%, гипотензия 59/36 мм рт. ст., лактацидоз. При ЭхоКГ: дилатация левых камер сердца, снижение фракции выброса до 46%. У девочки отмечалась задержка психомоторного развития: голову держит с 8 мес, стоит у опоры с 1 года 3 мес, непродолжительное время ходит самостоятельно с 1 года 10 мес. С 4 мес родители обратили внимание на снижение остроты зрения у ребёнка, нистагм, с 1 года — светобоязнь, с 1 года 4 мес — избыточная масса тела. С июля 2024 г. наблюдается в кардиологическом отделении, где был заподозрен вторичный генез кардиомиопатии. Консультирована генетиком, по данным молекулярно-генетического исследования выявлен вероятно патогенный нуклеотидный вариант в гене (*c.6916C>T*, *p.Pro2306Ser*) *ALSM1* в гомозиготном состоянии (нонсенс-мутация), у родителей — в гетерозиготном. Больная наблюдается также у эндокринолога с диагнозом «морбидное ожирение» и у офтальмолога с диагнозом «горизонтальный нистагм, частичная атрофия зрительных нервов», что характерно для синдрома Альстрема. В настоящее время на фоне терапии хронической сердечной недостаточности отмечена положительная динамика в виде нормализации размеров полостей сердца и сократительной способности миокарда.

Заключение. Ребёнок с синдромом Альстрема нередко длительное время наблюдается у узких специалистов, при этом генез поражения различных органов и систем зачастую не рассматривается в рамках одного синдрома. Важна своевременная постановка диагноза для мультидисциплинарного наблюдения таких больных и дальнейшего планирования семьи.

* * *