

* * *

БОЛЕЗНЬ НИМАННА–ПИКА (ТИПА С) У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Легошина И.Н., Плужник В.И., Хлюнова Н.М.

Областная детская клиническая больница, Ульяновск,
Россия

Ключевые слова: болезнь Ниманна–Пика; неонатальная форма; лечение

Актуальность. Болезнь Ниманна–Пика типа С (БНП-С) — орфанное наследственное аутосомно-рецессивное нейродегенеративное заболевание, относящееся к классу лизосомных болезней накопления. БНП-С возникает, когда организм не может расщеплять холестерин и другие липиды, вызывается мутациями генов *NPC1* и *NPC2*; 95% случаев приходится на мутации *NPC1* (подтип C1), около 5% — на мутации *NPC2* (подтип C2). Клинические проявления заболевания схожи, потому что продукты обоих генов участвуют в вы-

воде липидов, в частности холестерина, из эндосом и лизосом. Распространённость БНП-С в мире составляет около 0,83 на 100 тыс. живых новорождённых. Неонатальная форма БНП-С характеризуется тяжёлым течением, часто в первые недели жизни присоединяется холестатическая желтуха в сочетании с гепатоспленомегалией.

Описание клинического случая. В отделение патологии новорождённых и недоношенных детей на 8-е сутки жизни поступил мальчик от 2-й беременности, на фоне изоиммунизации по АВ0-системе (на 34-й неделе гестации титр антител 1 : 128, предыдущие титры 1 : 256), гидроцеле и асцита плода, преждевременного разрыва плодного пузыря, артериальной гипертензии с протеинурией, анемии, эутиреоза, 2-х родов на сроке 35–36 нед с массой тела при рождении 2500 г, длиной тела 45 см, оценка по Апгар 4–6–7 баллов. Ранее данный ребёнок находился в отделении патологии новорождённых (ОПН) с основным клиническим диагнозом: «гемолитическая болезнь новорождённых по АВ0-системе». Состояние ребёнка было тяжёлым. Реакция на осмотр снижена. Тонус мышц гипотоничен, рефлексы ослаблены. Кожный покров иктеричен, отмечалась пастозность мягких тканей внизу живота, мошонки, голеней. В лёгких дыхание проводится по всем полям, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, систолический шум. Живот мягкий, безболезненный. Печень и селезёнка при пальпации увеличены до +4 и +2,5 см из-под края реберной дуги соответственно. За время пребывания в ОПН состояние ребёнка улучшилось, но к 21-му дню жизни у него сохранялись гепатоспленомегалия и синдром холестаза (в динамике общий билирубин снизился с 215 мкмоль/л с 1-х суток жизни до 88 мкмоль/л, но выросла прямая фракция, и соотношение прямого и непрямого билирубина составило 50/50. Внутриутробные инфекции были исключены методом ПЦР. Ребёнок был неоднократно заочно проконсультирован. Было рекомендовано исключить наследственные обменные заболевания. При проведении биохимического анализа крови выявлено значимое увеличение концентрации лизосфингомиелина-509 до 9,48 ЕД при норме 0,15–3,7 ЕД). Полученные данные подтвердили наличие у ребенка БНП-С. Лизосфингомиелин-509, который является одним из самых полезных биомаркеров БНП-С, был применён для быстрого и простого выявления БНП-С у ребёнка. Предпочтительным методом является ДНК-диагностика.

Заключение. В настоящее время БНП-С перешла в категорию курабельных наследственных заболеваний. Своевременная диагностика и назначение специфической и симптоматической терапии увеличивают продолжительность жизни больных и улучшают её качество. Применяется субстрат-редуцирующая терапия — миглустат, которая обратимо ингибирует синтез глюкоцерамидсинтазы — первого фермента, участвующего в синтезе гликофинголипидов.

* * *