

* * *

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ НЕФРОПАТИЧЕСКОГО ЦИСТИНОЗА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

**Мальцева В.В., Ананьин П.В., Савостьянов К.В.,
Пушков А.А., Цыгин А.Н.**

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; болезни накопления; нефропатический цистиноз

Актуальность. Представлено описание нефропатического цистиноза — крайне редкого заболевания из группы лизосомных болезней накопления с аутосомно-рецессивным наследованием, при отсутствии терапии постепенно поражающего все органы, в первую очередь почки, накапливающие нерастворимые кристаллы цистина. В нашем клиническом примере были отмечены нехарактерные для этой патологии кардиологические проявления в раннем возрасте.

Описание клинического случая. У мальчика с возраста 4 мес была отмечена персистирующая глюкозурия в отсутствие полидипсии, полиурии, гипергликемии, в дальнейшем появилась протеинурия до 0,5 г/л. Значимого отставания в развитии не отмечено.

В возрасте 10 мес при обследовании был диагностирован почечный синдром Фанкони, что послужило основанием заподозрить у ребёнка цистиноз. Интересно отметить, что у мальчика был не полный синдром де Тони–Дебре–Фанкони. При сохраняющихся изменениях в виде глюкозурии, протеинурии, кальциурии, аминоацидурии, метаболического ацидоза, гипофосфатемии, гипоурикемии, рахите отсутствовали характерные полиурия, гипокалиемия. При первой госпитализации в нефрологическое отделение в возрасте 11 мес был установлен диагноз «нефропатический цистиноз» на основании резко повышенной концентрации цистина в лейкоцитах крови ($3,2 \text{ нмоль } \frac{1}{2} \text{ цистина/мг белка}$), биаллельной мутации ($57 \text{ kb del/c.518A>G}$) в гене *CTNS* и отложений цистина в роговице, выявленных с использованием щелевой лампы. Через 7 мес патогенетической терапии пероральным цистеамином битартратом, направленной на снижение концентрации цистина, и симптоматической терапии для возмещения тубулярных потерь у ребёнка в возрасте 1,5 года были выявлены артериальная гипертензия (артериальное давление до 140/90 мм рт. ст.), дилатационная кардиомиопатия, что не характерно для заболевания в данном возрасте при сохранной функции почек (скорость клубочковой фильтрации по Шварцу — $112 \text{ мл/мин/1,73 м}^2$). Уровень калия в крови соответствовал $4,3 \text{ ммоль/л}$ и не требовал пероральной компенсации, полиурия отсутствовала. На фоне комплексного приёма эналаприла $0,22 \text{ мг/кг/сут}$, амлодипина $0,125 \text{ мг/кг/сут}$, цистеамина битартрата 45 мг/кг/сут были достигнуты целевые значения артериального давления, уменьшение полостей сердца, снижение концентрации цистина менее $1,0 \text{ нмоль } \frac{1}{2} \text{ цистина/мг белка}$.

Заключение. Поражение сердечно-сосудистой системы относится к группе осложнений, появляющихся на 2–3-й декаде жизни больного с цистинозом, что обусловлено сосудистой кальцификацией на фоне прогрессирования хронической болезни почек, стероидной терапией после трансплантации почки или отложением цистина в кардиомиоцитах. Такие проявления нефропатического цистиноза не характерны для детей раннего возраста.

* * *