

* * *

МЛАДЕНЧЕСКАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ КРАББЕ

Петрова И.Н., Коваленко Т.В., Штина М.Г.,
Петрова Л.Г.

Ижевская государственная медицинская академия
Минздрава России, Ижевск, Россия

Ключевые слова: болезни накопления; гликолипидоз;
злокачественное течение

Актуальность. Младенческая форма болезни Краббе — заболевание из группы лизосомных болезней накопления, манифестирующее в 1-м полугодии жизни, протекающее с тяжёлым поражением нервной системы.

Описание клинического случая. Мальчик родился у женщины, не имеющей хронических соматических заболеваний, отягощённой наследственности. Роды срочные. Антропометрические показатели при рождении нормальные. До 3 мес. у ребёнка отмечались три эпизода подъёма температуры, которые расценивались как проявления респираторных инфекций. В 4 мес госпитализирован в клинику в связи с повышением температуры, беспокойством, снижением аппетита. Отмечалась грубая неврологическая симптоматика: крик монотонный, малоэмоциональный, лицо амимичное, движения глазных яблок малокоординированные, зрительного и слухового сосредоточения нет, двигательная активность снижена, мышечная дистония, сухожильные рефлексы повышены. При анализе ликвора выявлено повышение уровня белка до 2,1 г/л, ИФА и ПЦР на нейроинфекции дали отрицательные результаты. При МРТ головного мозга отмечены диффузные изменения белого вещества мозга, таламусов, атрофия мозолистого тела, смешанная гидроцефалия. По данным энзимодиагностики выявлено уменьшение активности галактоцереброзидазы до 0,09 мкмоль/л/ч, обнаружены патологические изменения в гене *GALC*, кодирующем данный фермент. У ребёнка диагностирована болезнь Краббе, младенческая форма. Заболевание обусловлено дефицитом фермента галактоцереброзидазы, приводящим к накоплению негидролизованных липидов в миелиновом веществе периферической и центральной нервной системы, что инициирует апоптоз олигодендроцитов, разрушение миелиновой оболочки, инфильтрацию нейроглии глобоидными клетками. В белом веществе резко увеличиваются число и размер лизосом, приводя к гибели нервных клеток. Ввиду отсутствия специфической терапии ребёнок получал симптоматическое лечение: клоназепам, аминофенилмасляную кислоту, левокарнитин. При последующем наблюдении отмечена отрицательная динамика в виде нарастания неврологического дефицита, появления и учащения дистонических приступов, развития псевдобульбарного синдрома, нарастания атрофических изменений вещества головного мозга по данным МРТ. В возрасте 7 мес констатирован летальный исход. Патологоанатомическое исследование подтвердило клинический диагноз, выявив наличие большого количества глобоидных клеток во всех структурах головного мозга и мозжечке, чередование фокусов некроза и пролиферации волокнистой глии, очаговую пролиферацию астроцитарной микроглии, периваскулярную мононуклеарную инфильтрацию, истончение зернистого слоя мозжечка, участки выпадения клеток Пуркинье.

Заключение. Клиническое наблюдение демонстрирует злокачественное течение младенческой формы болезни Краббе, ге-

нетически обусловленного гликолипидоза, протекающего с пре-
имущественным поражением нервной системы.

* * *