

СИНДРОМ АШЕРА У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА

Криушина О.В.

Научный руководитель: доцент О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: *клинический случай, дети, синдром
Ашера, диагностика*

Актуальность. Синдром Ашера (Ушера; врождённая нейросенсорная глухота и пигментный ретинит) — аутосомно-рецессивное заболевание, проявляющееся нарушением слуха, вестибулярной дисфункцией и пигментным ретинитом. На этот синдром приходится почти половина всех случаев сочетанной наследственной глухоты и слепоты.

Описание клинического случая. Больная Е., 17 лет, с жалобами на прогрессирующее снижение остроты зрения, особенно в тёмное время суток, и слуха. Прогессирующее снижение слуха с 10 лет, остроты зрения и никталопия — с 15 лет. На 1-м году жизни отмечалось отставание психоречевого развития. Семейный анамнез отягощён по патологии глаз: бабушка девушки по отцовской линии ослепла в возрасте 40 лет. Обучается в специализированном интернате для слабослышащих детей. У пациентки отмечаются никталопия, плохое различение цветов. При проведении сурдологического обследования: нейросенсорная тугоухость (левое ухо — 3 степени, правое ухо — 2 степени). При офтальмологическом осмотре было выявлено резкое снижение остроты зрения (OD 0,1 и OS 0,1), сужение полей зрения до 5 градусов, помутнение стекловидного тела, диффузное истончение сетчатки и истончение нейрорепарации с обеих сторон). Проведено исследование «Варианты нуклеотидной последовательности неопределённого значения, имеющие возможное отношение к фенотипу» (программа REGINA, МГНЦ им. Н.П. Бочкова). У больной выявлен описанный ранее вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 13 гена *USH2A*, приводящий к миссенс-замене, в гетерозиготном состоянии. Выявлен также описанный ранее вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 30 гена *USH2A*, приводящий к миссенс-замене, в гетерозиготном состоянии. Учитывая наличие у пациентки врождённой нейросенсорной глухоты, признаков пигментного ретинита (выраженная степень близорукости, туннельное зрение, никталопия) и двух патогенных вариантов в гене *USH2A* диагностирован синдром Ашера (OMIM 276900).

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует классические симптомы синдрома Ашера (пигментный ретинит, нейросенсорная тугоухость), подтверждённый молекулярно-генетическим анализом. В настоящее время при синдроме рекомендуется терапия витамином А, способствующая отсрочке развития полной слепоты на 10 лет; разрабатываются имплантаты сетчатки. Нейросенсорная тугоухость с нарушением зрения является показанием для молекулярно-генетического обследования пациента.

* * *