

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ БИОТИНИДАЗЫ У МАЛЬЧИКА

Попова А.А., Мурадова Н.Н. кызы

Научный руководитель: проф. А.И. Аминова

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай, дети, недостаточность биотинидазы, диагностика

Актуальность. Недостаточность биотинидазы — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, клиническая симптоматика которого характеризуется судорогами, задержкой в развитии, атаксией и другими неврологическими нарушениями. Возраст дебюта составляет от 1–6 мес. В России неонатальная диагностика данного заболевания не проводится.

Описание клинического случая. Мальчик М., 3 мес, 15.11.2021 поступил в инфекционное отделение ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского в состоянии средней тяжести с жалобами на судороги и ежедневные миоклонические приступы. Анамнез заболевания: ребёнок с неотягощённым перинатальным анамнезом. С 2 мес отмечаются судороги по типу инфантильных спазмов, ежедневные миоклонические приступы 1–5 раз в день. Ребёнку была проведена электроэнцефалография (ЭЭГ). На ней обнаружены проявления гипсаритмии, резистентные к противосудорожной терапии (конвулекс, кеппра), поэтому была начата гормональная терапия: метилпреднизолон 2 мг/кг/сут, топамакс 5 мг/кг/сут. При магнитно-резонансной томографии головного мозга выявлены признаки кортикальной субатрофии. С возраста 2 мес также отмечались проявления алопеции, дерматита, конъюнктивита, стридора. На фоне судорог произошёл регресс в развитии. При tandemной масс-спектрометрии было выявлено повышение концентрации 3-гидрокси-изовалерил-2-метил-3-гидрокси-бутирилкарнитина, что относится к нарушениям обмена органических кислот и характеризует дефицит биотинидазы. Для её коррекции с 12.11.2021 ребёнок получает биотин 30 мг/сут, приступов нет. В биохимическом анализе крови отмечено повышение содержания общего белка — 57,6 г/л, увеличение активности аланинаминотрансферазы — 44 ЕД/л. При оксиметрии выявлено снижение парциального давления кислорода в крови до 53 мм рт. ст. Ребёнок был проконсультирован неврологом. Был поставлен диагноз: Наследственная болезнь обмена веществ. Дефицит биотинидазы. Метаболическая эпилепсия. Синдром двигательных нарушений (мышечная гипотония). В результате проведённой терапии у ребёнка перестали отмечаться эпилептические приступы. Он начал держать голову, следить за предметами, появилась улыбка. Лежа на животе, удерживает голову по средней линии. По данным ЭЭГ отмечается отчётливая положительная динамика, нивелирование эпилептической активности.

Заключение. Недостаточность биотинидазы трудно диагностировать в связи с тем, что природа эпилептических приступов не ясна на первом этапе диагностики, и они не поддаются лечению противоэпилептическими препаратами. При наблюдении такой клинической картины следует подозревать недостаточность биотинидазы и проводить генетическую диагностику для выявления этого заболевания и назначения своевременного правильного лечения.