

## МЛАДЕНЧЕСКАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ НИМАННА–ПИКА

Сарафанова Е.Д.

Научный руководитель: доцент О.В. Глоба

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

**Ключевые слова:** *клинический случай, лизосомные болезни, болезнь Ниманна–Пика, диагностика, лечение*

**Актуальность.** Болезнь Ниманна–Пика, тип С (НП-С) – орфанное наследственное аутосомно-рецессивное мульти-системное заболевание группы лизосомных болезней накопления, подгруппы сфинголипидозов. Этиология: мутации в генах *NPC1* (95% случаев) или *NPC2*. Для НП-С характерны неврологические проявления, такие как глазодвигательные расстройства, мозжечковые нарушения, дистония, дизартрия, геластическая катаплексия и эпилептические приступы, а также психиатрические нарушения и поражение паренхиматозных органов. Распространённость болезни 0,66–0,83 на 100 000 живых новорождённых.

**Описание клинического случая.** Девочка Н., 7 лет 7 мес. Из анамнеза выявлено, что ребёнок от 1-й беременности, протекавшей на фоне угрозы невынашивания, у мамы были острые респираторные заболевания в I и III триместрах. Роды в 39 нед с амниотомией и стимуляцией окситоцином. На 1-м году жизни были диагностированы перинатальное поражение центральной нервной системы и синдром двигательных нарушений. С 1 года у больной было выявлено повышение активности аспартатаминотрансферазы, спленомегалия, гепатомегалия. В возрасте 2 года 10 мес после острой респираторной вирусной инфекции отмечены шаткость походки, тремор подбородка, нечёткость речи с повторными эпизодами ухудшения и неполным восстановлением. Были выявлены также интенционный тремор, дисметрия, вертикальный надъядерный офтальмопарез, геластическая катаплексия, поперхивания, регресс психо-речевого развития. Генетическое обследование было проведено только в возрасте 4 года 11 мес. При этом установлены 2 нуклеотидных варианта в гене *NPC1* (chr18:23538609C>A, c.2974G>T, p.Gly992Trp и chr18:23538609CCT>C, c.2972\_2973delAG, p.Gln991fs). Выставлен диагноз: Болезнь Ниманна–Пика, тип С. При УЗИ органов брюшной полости определены диффузные паренхиматозные изменения печени и почек, спленомегалия, нефромегалия. Начата патогенетическая субстрат-редуцирующая терапия — миглустат 100 мг 3 раза в сутки с положительной динамикой: улучшение глотания, уменьшение частоты геластических приступов. Эпилептические фокальные гипомоторные приступы с присоединением моторного компонента, учащением, трансформацией до билатерально-синхронных тонико-клонических приступов купировались в отделении интенсивной терапии. Противосудорожная терапия левитирацетамом и ламотриджином сопровождалась положительной динамикой.

**Заключение.** НП-С была диагностирована несвоевременно вследствие недостаточной осведомлённости врачей об орфанных болезнях и возможностях терапии, что привело к инвалидизации пациента. Необходимо повысить настороженность врачей и при выявлении поражения нескольких систем органов, неэффективности стандартной терапии направлять ребёнка к генетику.