

* * *

СИНДРОМ КАТ6А У ДЕВОЧКИ 6 ЛЕТ**Филатова Е.А., Разуваева Ю.Ю.****Научный руководитель: доцент В.С. Леднева**

Воронежский государственный медицинский университет имени Н.Н. Бурденко Минздрава России, Воронеж, Россия

Ключевые слова: *клинический случай, дети, синдром КАТ6А, диагностика*

Актуальность. Синдром КАТ6А — это редкое генетическое заболевание, вызванное мутацией гена *КАТ6А*, который расположен на 8-й хромосоме и регулирует синтез белка другими генами. Характерные симптомы этого синдрома: задержка психомоторного и речевого развития ребёнка, патология сердечно-сосудистой системы, глаз и желудочно-кишечного тракта. В большинстве случаев мутации в гене *КАТ6А* возникают спонтанно.

Описание клинического случая. Девочка, 6 лет, от 3-й беременности, протекавшей на фоне токсикоза, угрозы прерывания. Роды 2-е срочные, патологические, путём кесарева сечения. Из роддома переведена в отделение патологии новорождённых. У девочки отмечалось отставание нейropsychического развития: самостоятельно сидит с 8,5 мес, ходит с 1,3 лет, говорит одно слово. В общем анализе крови выявлены тромбоцитопения до $35 \times 10^9/\text{л}$, лейкопения до $1,7 \times 10^9/\text{л}$, нейтропения до $0,3 \times 10^9/\text{л}$. Была переведена в онкогематологическое отделение. В июле 2018 г. больной было проведено полноэкзомное секвенирование экзона: выявлена ранее не описанная гетерозиготная мутация в 17-м экзоне гена *КАТ6А* (*chr8:41790988G>A*), приводящая к появлению сайта преждевременной терминации трансляции в 1584 кодоне (*p.Gln1584Ter*; NM_006766.3). Дополнительно были выставлены диагнозы: гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь с эзофагитом, поверхностный гастрит; ларинготрахеомалация, дисфагия, дизартрия; атаксический синдром; вторичный нервно-мышечный синдром. Выявлена тяжёлая врождённая трёхростковая аплазия кроветворения в рамках генетического синдрома. Проводилась стимуляция лейкопоза — без эффекта. Проведено 19 гемотрансфузий эритроцитарной взвеси 0(I)Rh(+). В сентябре 2019 г. была проведена аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток от неродственного донора. Выражены стигмы дизэмбриогенеза (гипогелоризм, эпикант, асимметрия лица, уплощённый кончик носа, пигментные пятна кофейного цвета на туловище, низко расположенные ушные раковины, готическое нёбо, отстоящие большие пальцы рук). Больная по жизненным показаниям получает антибактериальную терапию: бициллин-5 по 600 тыс. ЕД 1 раз в 4 нед; сопроводительную терапию витамином D по 1000 МЕ 1 раз в день внутрь длительно.

Заключение. На сегодняшний день по всему миру насчитывается 90 пациентов с синдромом КАТ6А. С каждым годом улучшаются методы диагностики и определения фенотипической характеристики гена *КАТ6А*.

* * *