

* * *

СЕМЕЙНО-ДИАГНОСТИРОВАННАЯ КЛАССИЧЕСКАЯ ПИРИДОКСИН- НЕЧУВСТВИТЕЛЬНАЯ ФОРМА ГОМОЦИСТИНУРИИ У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ

Баринова К.А.

Научный руководитель: доцент Б.О. Мацукатова

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

*Ключевые слова: клинический случай; дети;
гомоцистинурия; диагностика*

Актуальность. Гомоцистинурия является редким заболеванием с распространённостью 1 : 200 000 случаев. Заболевание связано с нарушением метаболизма метионина вследствие дефицита цистатион-синтетазы. Диагностика и лечение гомоцистинурии требует применения мультидисциплинарного подхода. Несмотря на наличие характерного симптомокомплекса, гомоцистинурия часто остается нераспознанной и диагностируется на этапах появления осложнений данного заболевания у детей, которым не проводился расширенный неонатальный скрининг.

Описание клинического случая. Мальчик, 11 лет, обратился в стационар в связи с наличием нарушений речи, быстрой утомляемостью, снижения остроты зрения, деформаций ног и позвоночника. В анамнезе в возрасте 1 года у пациента наблюдалось отставание в речевом развитии. К 3 годам ребёнок говорил 5–6 слов, также появилась агрессия. Проводимые курсы ноотропной терапии были неэффективны. В возрасте 4 лет при офтальмологическом обследовании был выявлен подвывих хрусталика с двух сторон, в связи с чем была проведена микроинвазивная лensexитрактомия. Ребёнок также занимался с логопедом. Гомоцистинурия была заподозрена в возрасте 5 лет, после экстренного поступления его родного брата в возрасте 9 лет с ишемическим инсультом. Тогда с помощью молекулярно-генетического анализа была подтверждена классическая форма гомоцистинурии у обоих братьев (компаунд-гетерозиготные мутации с.904GA/

c.847GT в гене *CBS*). При проведении теста на чувствительность к витамину В6 была установлена пиридоксин-нечувствительная форма болезни. Были назначены бетаин, ацетилсалициловая кислота, специализированная аминокислотная смесь, даны рекомендации соблюдения низкобелковой диеты. В 7 лет пациент начал обучение в школе инклюзивного типа. С 10 лет отмечалось ухудшение речи, стал менее разговорчиво говорить. При магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга выявлены признаки перенесённого тромбоза сагитального синуса неизвестной давности. Консилиумом экспертов разных специальностей были назначены антикоагулянты. На повторной МРТ головного мозга не выявлено отрицательной динамики. Ребёнок был выписан в стабильном состоянии с рекомендациями. Однако стало известно, что его родной брат скончался в возрасте 10 лет.

Заключение. Данный клинический случай подтверждает необходимость повышения осведомлённости врачей о симптомах гомоцистинурии у детей, применении ДНК-диагностики у пациентов, не получивших ранее расширенного неонатального скрининга для профилактики осложнений.

* * *