

СИНДРОМ ДЕФИЦИТА ЦЕРЕБРАЛЬНОГО КРЕАТИНА

Курова Ю.А., Николенко Д.С., Абдуллаева Л.М.,
Кондакова О.Б.

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дефицит церебрального креатина;
дети; эпилепсия

Актуальность. Синдром дефицита церебрального креатина, тип 1 (дефицит транспортера креатина, OMIM 300352) — редкая форма наследственных болезней обмена веществ и транспорта креатина. Заболевание вызвано мутацией в гене транспортера креатина (*SLC6A8*), тип наследования — X-сцепленный рецессивный. В настоящее время заболевание зарегистрировано у 130 человек. Начало клинических проявлений приходится на возраст от 3 мес до 2 лет. Клинические проявления включают интеллектуальный дефицит, эпилепсию, поведенческие нарушения (дефицит внимания, гиперактивность, аутистические черты), мышечную гипотонию и (реже) экстрапирамидные расстройства. Для данного синдрома существует метаболическая терапия: креатина моногидрат, аргинин, глицин, которая показала свою эффективность при раннем назначении.

Описание клинического случая. Пациент П., 2 года 8 мес, от 1-й беременности, протекавшей без особенностей. При рождении масса тела 3300 г, длина тела 53 см. До 1 года рос и развивался согласно возрастным периодам. В возрасте 1 год 1 мес у ребёнка возник длительный эпилептический приступ, неврологом был выставлен диагноз: Эпилепсия (вероятно, генетическая), тонико-клонические приступы, статусный дебют. После приступа у ребёнка отмечался регресс речевых функций, нарушение поведения в виде аутоагрессии, гиперактивности и дефицита внимания. Неврологом заподозрена генетическая патология и рекомендовано проведение секвенирования полного экзона. При проведении магнитно-резонансной томографии с одновоксельной спектроскопией выявлено выраженное снижение пика креатина. По данным секвенирования экзона выявлен патогенный вариант с.1661C>T (ENST00000253122) (p.Pro554Leu), chrX:153694783C>T в гомизиготном состоянии в гене *SLC6A8*. Вариант валидирован методом автоматического секвенирования по Сэнгеру у ребёнка и матери. На основании клинической картины и данных молекулярно-генетического обследования ребёнку был выставлен диагноз: Синдром дефицита церебрального креатина, тип 1. Мать является носителем выявленной мутации. После постановки диагноза ребёнку была начата метаболическая терапия и продолжено динамическое наблюдение.

Заключение. Описание данного клинического случая позволит врачам разных специальностей, наблюдающих пациентов с задержкой развития и нарушениями поведения, заподозрить редкое наследственное заболевание и направить семью на медико-генетическое консультирование. Ценностью представленного клинического случая является ранняя диагностика заболевания, позволившая вовремя назначить ребёнку метаболическую терапию, которая потенциально может улучшить состояние ребёнка.

* * *