

СПОСОБ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ В ПРАКТИКЕ УЧАСТКОВОГО ПЕДИАТРА

Волохова Т.В., Волшенкова П.А., Николаева О.Д.
Научный руководитель: к.м.н.,
доцент Е.Е. Раскина

Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов

Ключевые слова: дети, болезни накопления, диагностика

Актуальность. Лизосомные болезни накопления, среди которых болезнь Гоше, Фабри, синдром Хантера, относят к орфанным заболеваниям. Как правило, клиническая манифестация начинается с раннего возраста и проявляется совокупностью патологических состояний с последующей хронизацией и инвалидизацией пациентов.

Цель: обосновать использование способа ранней диагностики лизосомных болезней накопления в поликлинической практике путём выделения детей группы риска по наследственному заболеванию.

Материалы и методы. Под наблюдением были дети ($n = 14$) в возрасте 3–10 лет, из них 10 мальчиков и 4 девочки. Пациенты имели группу здоровья 3, 4 (67,2%) и 5 (32,8%). Для выявления отклонений со стороны различных органов и частоты пороков развития учитывали диагнозы пациентов по МКБ-10. Оценивали патологические отклонения или пороки развития каждой системы путём вычисления отношения числа отклонений в одной системе к их общему числу, что позволило выделить ведущие патологические морфологические отклонения развития и риск наследственного заболевания. Проведены анализ данных акушерско-гинекологического анамнеза, подсчёт индекса отягощённости генеалогического анамнеза. У детей с риском болезней лизосомного накопления проведено исследование активности ферментов в лейкоцитах (сухие пятна крови) методом тандемной масс-спектрометрии.

Результаты. Выявлен высокий риск болезни Гоше у 1 пациента с сопутствующей симптоматикой, в остальных случаях отмечен умеренный/низкий риск заболевания. Активность β -глюкоцереброзидазы 4,3 мкмоль/л/ч (при норме более 1,89 мкмоль/л/ч), что позволило на поликлиническом этапе исключить болезнь Гоше. У пациентов группы риска исследования активности альфа-D-галактозидазы и идуронат-2-сульфатазы позволили на амбулаторном этапе исключить болезнь Фабри и синдром Хантера. Диагностически значимым является снижение активности фермента до уровня ниже 30% от нормального значения.

Заключение. На амбулаторном этапе важными являются сбор и оценка отягощённости акушерско-гинекологического и генеалогического анамнезов, анализ значимости отклонений развития органов и систем ребёнка с выделением детей групп риска по наследственным заболеваниям. Определение активности ферментов β -глюкоцереброзидазы, альфа-D-галактозидазы, идуронат-2-сульфатазы как подтверждающий тест позволяют педиатру исключить или верифицировать группу наследственных лизосомных болезней накопления.