

СИНДРОМ АЛАЖИЛЛЯ У РЕБЁНКА 3 ЛЕТ

Глушаков И.А., Глушакова В.Д.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент Е.Е. Раскина

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

Ключевые слова: холестаз, врождённые пороки, синдром Алажилля

Актуальность. Синдром Алажилля — редкое генетическое мультисистемное аутосомно-доминантное заболевание, проявляющееся синдромом холестаза, врождёнными пороками сердца, нарушениями со стороны органа зрения и задержкой речевого развития.

Описание клинического случая. Больной, 3 года, жалобы на кожный зуд, усиливающийся в ночное время, периодические изменения цвета стула (светлые каловые массы), плохую прибавку в весе. Ребёнок от 3-й беременности, 2-х преждевременных родов путём операции кесарево сечение на 31,5 нед. На 1-м месяце жизни находился в отделении патологии новорождённых. В возрасте 3–4 мес по данным УЗИ почек (гипоплазия левой почки, нефункционирующая левая почка), врождённый порок сердца (устьевой стеноз левой ветви лёгочной артерии). При осмотре: рост 92 см, масса тела 11,5 кг, физическое развитие среднее (рост соответствует 25-му перцентилю), дисгармоничное за счёт дефицита веса 1-го степени, особенности фенотипа: кукольное лицо. В биохимических анализах крови: активность аланинаминотрансферазы 105 г/л, аспартатаминотрансферазы 101 г/л, щелочной фосфатазы 717,2 г/л, гамма-глутамилтрансферазы 424,1 г/л, лактатдегидрогеназы 321,2 г/л. При УЗИ органов брюшной полости были установлены эхо-признаки, характерные для умеренной гепатомегалии, диффузных изменений печени, поджелудочной железы, дискинезии желчевыводящих путей, косвенных признаков гастрита, вторично сморщенной левой почки. При осмотре офтальмолога выявлена фоновая ретинопатия. При осмотре невролога — задержка речевого развития, фебрильные судороги (2 эпизода). Ребёнок направлен на генетическое обследование на синдром Алажилля — в сайте сплайсинга интрона 22 гена *JAG1* выявлена замена *c.2862+1GA* в гетерозиготном состоянии. Мутация в гене *JAG1* является причиной развития синдрома Алажилля тип 1, тип наследования аутосомно-доминантный. Диагноз: Синдром Алажилля. Хронический холестатический гепатит умеренной биохимической активности, печёночная недостаточность 0–1 степени, F0 (по METAVIR). Учитывая тяжесть течения заболевания назначен препарат мараликсібат. На фоне приёма препарата отмечалось значительное уменьшение кожного зуда, улучшение сна. Планируется хирургическая коррекция врождённого порока развития.

Заключение. Представленный клинический случай генетического синдрома Алажилля демонстрирует клинические особенности, проявляющиеся задержкой речевого развития, пороками развития почек и сердца, нарушениями органа зрения.