

СЛУЧАЙ РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ ОРФАННОГО НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

Снегова Е.В., Марченко И.А., Соснина И.Б.

Консультативно-диагностический центр для детей, Санкт-Петербург

Болезнь Ниманна-Пика типа С – редкое (1:150 000 населения) прогрессирующее наследственное ауто-сомно- рецессивное заболевание из группы лизосомных болезней накопления, обусловленное мутациями в гене NPC-1 или NPC -2 с мультисистемными изменениями, при котором наблюдается поражение преимущественно нервной системы, селезенки, печени и легких. В настоящее время существует специфическая субстратредуцирующая терапия для снижения прогрессирования заболевания.

июне 2017 года в СПб ГБУЗ КДЦД к неврологу обратились родители девочки 8 лет с жалобами на прогрессирующие нарушение внимания, неусидчивость, гиперактивное поведение ребенка, быструю утомляемость, нарушение почерка, моторную неловкость, которые возникли в середине 1 класса обучения. До этого времени девочка хорошо читала, справлялась с учебной программой. К концу первого класса обучения девочка стала спотыкаться при ходьбе, падать, замедлилась речь. Из анамнеза жизни известно, что девочка от вторых срочных родов, вес при рождении 3350, рост 50см, Апгар 8/9 баллов. С рождения отмечалась гипербилирубинемия до 3 месяцев, для купирования которой применялась фототерапия. Росла и развивалась по возрасту. В возрасте 6 лет выявлена гепатоспленомегалия, в связи с чем девочка была пролечена фосфогливом. При осмотре отмечались стигмы дизэмбриогенеза, вертикальный парез зрения, при взгляде вверх компенсаторно возникали миоклонии век запрокидывание головы назад, гипомимия, дизартрия, брадипсихия, оживление СХР, с клонусами стоп, положительный симптом Бабинского с 2 сторон, атаксия статическая и динамическая. По данным обследования выявлено умеренное повышение трансаминаз, холестерина, липопротеидов низкой плотности, по УЗИ органов брюшной полости -умеренная гепатоспленомегалия, ЭЭГ – замедление ритмики в теменно-затылочных областях, без безусловной пароксизмальной активности. МРТ головного мозга- постгипоксические изменения? задержка миелинизации? белого вещества обеих теменных долей. По индексу вероятности болезни Ниманна Пика Типа С выявлены диагностически значимые показатели, в связи с чем был определен уровень фермента лизосфингомиелина -509 и выявлено повышение его активности до 14,98 (при норме 0,15 – 3,7). Проведен частичный анализ гена NPC-I, выявлены 2 описанные ранее мутации в гетерозиготном состоянии в 20 экзоне с. 3019 C>G (р. Pro 1007 Ala) в 22 экзоне с. 3325 delA (р. Le 1109 Tyrfs), которые также оказались и у родителей девочки. Ребенок был направлен в Федеральное Учреждение Здравоохранения, где консилиумом подтвержден диагноз болезни Ниманна-Пика типа С и рекомендована субстратредуцирующая пожизненная терапия препаратом Миглустат. В настоящее время девочка в течение года получает специфическую терапию. Отмечается замедление прогрессирования заболевания, а по некоторым параметрам стабилизация и даже улучшение показателей (улучшились речь и походка).

Тезисы

Данный клинический пример показывает необходимость повышения осведомленности врачей по орфанной патологии с целью раннего выявления заболеваний, имеющих на сегодняшний день патогенетическую терапию, способствующую улучшению качества жизни пациентов, снижению инвалидизации и сохранению длительной трудоспособности.