

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ КРАББЕ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

Ковлягина Екатерина Владимировна

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, Нижний Новгород, Российская Федерация

Научный руководитель: Шуткова Алла Юрьевна, к.м.н., доцент, ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, кафедра госпитальной педиатрии

Актуальность. Болезнь Краббе (БК) — редкое наследственное некурабельное заболевание обмена липидов (частота встречаемости 1 : 100 000), обусловленное мутацией гена *GALG*, ответственного за работу галактоцереброзидазы. При данной ферментопатии нерасщепленные гликолипиды накапливаются в клетках миелиновой оболочки, оказывая токсическое действие. Результат — образование «глободных клеток», распад миелина и гибель олигодендроцитов; клинически — регресс психомоторного развития.

Цель. Представить клинический случай БК у ребенка 6 мес.

Клинический случай. Обследована девочка, 6 мес, от 2-й беременности (1-я — мальчик, 2 года, здоров), брак близкородственный. Беременность на фоне угрозы прерывания в I триместре, роды срочные. Ранний неонатальный период без особенностей. Дебют заболевания с 2 мес с прогрессирующей потерей навыков и отсутствия формирования новых, снижения двигательной активности. Неврологический статус при поступлении — адинамия, мышечная гипотония, больше в проксимальных отделах. На осмотр ребенок реагирует негативным криком, за предметом следит фрагментарно. Голову не удерживает, не переворачивается, игрушки не захватывает, не улыбается, не гулит. Сухожильные рефлексы отсутствуют. Опора на стопу снижена. Клинические исследования выявили лейкоцитоз до $20 \times 10^9/\text{л}$, повышение аспаратаминотрансферазы до 93 Ед/л, лактатдегидрогеназы — до 765–851 Ед/л, креатинфосфокиназы — до 2,5 норм, гиперлактатемию — до 2,7 ммоль/л. При нейровизуализации выявлены атрофия больших полушарий мозга, задержка этапов миелинизации, признаки

дисплазии IV желудочка. На электронейромиографии признаки аксонально-демиелинизирующей нейропатии малоберцовых, срединных, большеберцовых нервов. Электроэнцефалограмма без патологии. На эхокардиограмме — малая аномалия развития сердца. По результатам молекулярно-генетического исследования исключена спинальная мышечная атрофия.

Обсуждение. По наличию светлого промежутка после рождения, прогрессивного течения заболевания, сочетания задержки психомоторного развития, аксонально-демиелинизирующей полинейропатии с гиперлактатемией, гиперферментемией и повышением уровня мышечных ферментов предполагается недифференцированное нейрометаболическое заболевание (наследственная болезнь обмена (НБО), митохондриальная патология). В лаборатории НБО (Москва) у девочки выявлено резкое снижение активности галактоцереброзидазы (активность — 0,05 при норме 0,7–10 мкМ/л/ч). Семья обследована методом прямого автоматического секвенирования на наличие мутаций — оба родителя носители гетерозиготной мутации в экзоне 5 гена *GALC*. Данные изменения являются лабораторным подтверждением БК. Учитывая возраст дебюта, клиническую картину, у ребенка предполагается младенческая (классическая) форма БК.

Заключение. Прогноз для пациентов с БК неблагоприятный. Больным применяется поддерживающая терапия, направленная на снижение гипервозбудимости и спастичности. Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток эффективна только в предсимптомную стадию болезни. Требуется обследование и наблюдение за старшим sibсом.