

Значимость ранней диагностики орфанного заболевания в практике участкового врача-педиатра (клинический случай)

Бухарина К.А., Крымская О.С., Фалина О.А.

ГАУЗ ТО Городская поликлиника № 5, Тюмень, Российская Федерация

Актуальность. Гликогенозы — группа наследственных заболеваний, вызванных недостаточностью одного или нескольких ферментов, вовлеченных в синтез и распад гликогена, и характеризующихся накоплением патологических количеств или типов гликогена в тканях. Симптоматика возникает вследствие накопления гликогена или его промежуточных метаболитов либо из-за недостатка конечных продуктов распада гликогена, особенно глюкозы. Различия в степени тяжести и возрасте начала клинических проявлений вызваны вовлечением различных изоферментов или других компонентов поврежденных ферментных систем. Частота всех форм болезней накопления гликогена — 1 : 40 000 населения. Несмотря на значительный прогресс в диагностике, в нашей стране заболеваемость гликогеновой болезнью остается достаточно низкой.

Цель исследования. Описание клинического случая ранней диагностики гликогеновой болезни.

Пациенты и методы. Проведен анализ клинической истории болезни ребенка с диагнозом: «Гликогеновая болезнь, тип 9, печеночная форма».

Результаты. Ребенок от 2-й беременности, 1-х самостоятельных родов в сроке 38,3 нед. 1-я беременность замершая. Вес при рождении — 3662 г, длина 54 см. Оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов. Адаптационный период протекал без особенностей. Выписан из родильного дома в возрасте 3 дней с диагнозом: «Новорожденный 38,3 нед, транзиторная желтуха, риск по внезапной младенческой смерти 0 баллов». В возрасте 1 мес осмотрен педиатром, диагноз: «Затяжная желтуха новорожденного». Выполнены биохимический анализ крови — повышение общего билирубина (33,1 ммоль/л) за счет прямой фракции (5,53 ммоль/л), ультразвуковое исследование органов брюшной полости от 14.01.2021 — без патологии. Вакцинация проведена согласно национальному календарю прививок. Генеалогический анамнез: двоюродный брат по материнской линии — установлен диагноз «гликогеновая болезнь, IX тип», мама и родная тетя по линии матери — носители гетерозиготной X-сцепленной мутации в гене PNKA2. В январе 2021 г. ребенку было проведено молекулярно-генетическое исследование методом прямого автоматического секвенирования, был исследован ген PNKA2, обнаружена нуклеотидная замена chrX:18959756P>A в гемизиготном состоянии. Консультирован генетиком, заключение: «E74.0 Гликогеноз, мутация в X-хромосоме, гемизиготная». Ребенок дистанционно консультирован ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, даны рекомендации о грудном вскармливании, динамическом наблюдении за биохимическими показателями крови. В июне 2021 г. был госпитализирован в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с диагнозом: «Гликогеновая болезнь. Печеночная форма».

Ребенок на диспансерном учете у педиатра, гастроэнтеролога амбулаторно. С возраста двух мес систематически выполняется ультразвуковое исследование органов брюшной полости на предмет изменений паренхимы печени, размеров; сдается биохимический анализ крови, контролируется уровень глюкозы, билирубина, АЛТ, АСТ, щелочной фосфотазы, липидограммы, коагулограммы — имеет место стойкое отклонение от нормы показателей. Июнь 2021 г.: холестерин — 6 ммоль/л (повышение), ЛПНП — 4,3 ммоль/л (повышение), АСТ — 75 ед/л (повышение). В августе 2021 г.: АСТ — 62,4 ед/л (повышение), железо — 5,1 ммоль/л (снижение). В октябре 2021 г.: гемоглобин — 109 г/л (снижение), ПТИ — 130% (повышение), триглицериды — 2,81 ммоль/л (повышение), ОЖСС — 57,2 ммоль/л (повышение); ультразвуковое исследование органов брюшной полости от 13.09.2021 — эхо-признаки гепатомегалии. Диффузные изменения печени. За период наблюдения эпизодов гипогликемии не зафиксировано. Физическое и психическое развитие ребенка в эпикризные сроки соответствует возрасту. По настоящий момент получает грудное молоко. В июне 2021 г. в плановом порядке ребенок был госпитализирован в Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, где проведен ряд обследований в рамках диагностики и динамического наблюдения течения заболевания: ультразвуковое исследование органов брюшной полости — диффузные паренхиматозные изменения печени, признаки перипортальной реакции печени; фиброэластография — отсутствие фиброза печени; трехсуточный мониторинг гликемии — эпизодов гипогликемии не отмечается; биохимическое исследование крови: АЛТ — 44,4 ед/л (повышение), АСТ — 80 ед/л (повышение), холестерин — 5,9 ммоль/л (повышение) — минимальный синдром цитолиза; коагулограмма: АЧТВ — 31,5 с (повышение), ПТВ — 23,5 с (повышение), МНО — 1,75 (повышение), консультирован диетологом (даны рекомендации по питанию), по окончании выставлен диагноз: «Гликогеновая болезнь, тип 9, печеночная форма». Рекомендовано: прием урсодезоксихолевой кислоты (суспензия) 250 мг/5 мл по 2,75 мл 1 раз в сутки, длительно (15 мг/кг/сут).

Следующая плановая явка запланирована на январь 2022 г. На постоянной основе ребенок принимает урсодезоксихолевую кислоту (суспензия) 250 мг/5 мл по 2,75 мл 1 раз в сутки, длительно (15 мг/кг/сут).

Закключение. В данном случае ранняя диагностика гликогеноза имеет большое значения для прогноза и дальнейшей тактики ведения ребенка. Важно определить тип наследственной патологии для прогноза тяжести течения заболевания. Немаловажным является также дальнейший антенатальный прогноз по рождению последующих детей в семье с данной патологией.