

Случай нейродегенерации с накоплением железа в головном мозге у ребенка

Лохтина Л.Ю.

БУ «Сургутская городская поликлиника № 4», Сургут, Российская Федерация

Актуальность. Нейродегенерации с накоплением железа в мозге — neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) — клинически и генетически гетерогенная группа наследственных прогрессирующих болезней ЦНС с выраженным накоплением железа в базальных ганглиях, с характерной картиной при нейровизуализации — «глаза тигра», проявляющихся прогрессирующим ухудшением психомоторных функций, аксиальной дистонией, спастичностью и атаксией, а у некоторых детей — атрофией зрительного нерва, миоклонической эпилепсией. Общая частота всех форм NBIA оценивается как 1–2 на 1 000 000 новорожденных. Такое небольшое число пациентов затрудняет проведение исследований патогенеза заболевания и разработку терапевтических подходов.

Цель исследования. Описание клинического случая редкого нейродегенеративного заболевания у ребенка.

Пациенты и методы. Девочка Н., 19.05. 2015 г.р., направлена на курс реабилитации в дневной стационар БУ «Сургутская городская поликлиника № 4» в июле 2021 г. с жалобами на нарушение походки, координации, частые падения, нарушение речи. Из анамнеза заболевания выявлено, что нарушение координации отмечали с раннего возраста. С 2,5 лет — задержка формирования активного словаря, запинки в речи, нарушение звукопроизношения. С возраста 6 лет (с апреля 2021 г.) — нарушение походки, координации, появился разворот правой стопы кнаружи. Начала часто спотыкаться при ходьбе. Нарос мышечный тонус в ногах, отмечался регресс в нейропсихическом развитии. При проведении неврологического осмотра: нарушение артикуляционной моторики, гиперсаливация, запинки в речи, легкий экстрапирамидный тонус в верхних конечностях по типу вязкости, пирамидная симптоматика в нижних конечностях с гиперрефлексией и клонусами стоп, тугоподвижностью в голеностопных суставах, снижением силы до 4 баллов в разгибателях стоп, атаксический синдром в виде нарушения координации при ходьбе и проведении координаторных проб.

Из проведенных методов исследования отмечалась задержка развития на 1 год по данным нейроп-

сихологического тестирования. КТ головного мозга от 20.02.2020 — без патологии. МРТ головного мозга от 29.06.2021 — картина расширения ретроцереbellарного пространства, кистозная трансформация шишковидной железы. МРТ позвоночника шейного, грудного и поясничного отделов — без патологии. ЭНМГ стимуляционная нижних конечностей от 01.07.2021 — патологии не выявлено. ЭЭГ-видеомониторинг сна от 08.07.2021 — основной ритм соответствует возрасту. Выявлена эпилептиформная активность в виде миоклонических паттернов с максимумом проявления во сне. Эпилептических приступов не зарегистрировано. Анализ крови на КФК — 101 г/л.

Результаты. Проведено полное секвенирование экзона — выявлены заболевания, ассоциированные с геном Infantile neuroaxonal dystrophy 1; Neurodegeneration with brain iron accumulation 2B; Parkinson disease 14, autosomal recessive. Консультирована офтальмологом — частичная атрофия зрительных нервов. Учитывая результаты экзомного секвенирования, сканы МРТ головного мозга были повторно консультированы экспертом — профессором А.А. Алихановым — объем мозжечка атрофически редуцирован. Избыточная айронизация бледных шаров, оград и красных ядер обоих полушарий. Избыточное для данного возраста накопление железа в подкорковых ядрах обеих сторон. Ребенок консультирован генетиком в ФГБНУ МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова. Выставлен диагноз: «Нейродегенерация с накоплением железа в головном мозге, тип 2B». Проведено секвенирование по Сэнгеру генов PLA2G6 и KDM3B. У мамы обнаружена нуклеотидная замена в гене PLA2G6 chr22:38135007T>C в гетерозиготном состоянии.

Заключение. В настоящее время методов излечения наследственной патологии не существует. Однако, уточнив диагноз, можно говорить о прогнозе заболевания для пациента. Также можно определить риск рождения больного ребенка у данной пары. Разработаны методы пренатальной диагностики, позволяющие исключить рождение больного ребенка или носителя заболевания.