

Диспансеризация пациентки с мукополисахаридозом II типа (МПС II) и синдромом Шерешевского – Тёрнера

Хачатурян Мария Арамовна, Гончарова Екатерина Андреевна, Ефимов Денис Константинович

Научные руководители: Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., профессор; Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., ведущий научный сотрудник

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация
НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», Москва, Российская Федерация

Актуальность. В настоящее время актуальной проблемой современной педиатрии стала диспансеризация пациентов, у которых диагностировано два редких заболевания. Наличие у пациента одновременно синдрома Шерешевского – Тёрнера и мукополисахаридоза, тип II (МПС II) требует мультидисциплинарного подхода к маршрутизации и тактике обследования пациента.

Цель. Разработать тактику диспансеризации пациентки с МПС II и синдромом Шерешевского – Тёрнера для сохранения качества жизни и предотвращения развития тяжелых осложнений.

Клинический случай и обсуждение. Девочка Д., 9 лет. Ребенок от первой беременности, протекавшей без патологии, масса при рождении — 3170 г, рост — 52 см. Раннее моторное развитие — по возрасту. В возрасте 1 года 7 мес после перенесенного инфекционного мононуклеоза у ребенка по данным УЗИ органов брюшной полости выявлена гепатоспленомегалия. В 1 год 11 мес у пациентки выявлена макроцефалия, тугоподвижность локтевых, коленных суставов. В возрасте 4 лет в связи с задержкой роста проведено исследование кариотипа: 46, Xdel(X)(q22)). Пациентке установлен диагноз «синдром Шерешевского – Тёрнера». Однако в связи с изменением черт лица по типу гарголизма, прогрессирующим поражением костно-суставной системы по типу множественного дизостоза, недостаточностью митрального клапана 1–2-й степени, гипертрофии аденоидов и миндалин, наличием гепатоспленомегалии у пациентки был заподозрен диагноз «МПС». При обследовании были выявлены гиперэкскреция гликозаминогликанов с мочой, снижение активности идуронатсульфатазы — 0,001 (2–50) мкмоль/л/ч. Проведено молекулярно-генетическое подтверждение диагноза: выяв-

лена делеция с. 1438_1442del (Pro480Phefs*17) в гене IDS в гомозиготном состоянии. Ребенку установлен диагноз «мукополисахаридоз, тип II». Пациентка получает ферментозаместительную терапию. По данным УЗИ малого таза в 6 лет: правый и левый яичники не визуализируются, размеры матки суммарно с шейкой 27 × 9 × 10 мм. В настоящее время тяжесть состояния пациентки обусловлена клиническими проявлениями МПС II. У девочки отмечаются миксоматоз створок митрального клапана, недостаточность митрального клапана 1–2-й степени, задержка психоречевого развития, кифоз грудного отдела позвоночника, контрактуры крупных и мелких суставов, синдром запястного канала (состояние после оперативной коррекции), паховая грыжа справа (после оперативной коррекции), миопия высокой степени с астигматизмом, аденоиды 1-й степени. Однако у пациентки имеются низкий рост (z-score — 3), обусловленный двумя заболеваниями, диффузные изменения паренхимы щитовидной железы и увеличение ее объема, изменения органов малого таза, которые требуют наблюдения эндокринолога и детского гинеколога.

Выводы. Наличие у пациентки синдрома Шерешевского – Тёрнера и МПС II — крайне редкое сочетание, приводящее к развитию клинической картины одновременно двух заболеваний. Диспансеризация пациентки требует динамического наблюдения педиатра, невролога, кардиолога, ЛОР-врача, сурдолога, ортопеда, хирурга, гастроэнтеролога, поскольку у пациентки имеются клинические проявления МПС, а также эндокринолога, детского гинеколога в связи с наличием синдрома Шерешевского – Тёрнера. При динамическом наблюдении необходимо учитывать, что у пациентов возможно развитие аутоиммунного тиреоидита и других аутоиммунных заболеваний, требующих терапии.