

Клинический случай редкого генетического заболевания (синдрома Прауд) у ребенка

Clinical case of a rare genetic disease (Proud syndrome) the child has

Вертьянова Анастасия Николаевна, Монахова Анна Витальевна

Научный руководитель: Шуткова Алла Юрьевна, к.м.н., доцент

ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, Нижний Новгород, Российская Федерация

ГБУЗ НО «ДГКБ № 1», Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Клиническая диагностика редких генетических заболеваний оказывается затруднительной ввиду нечастого упоминания в литературе и малой осведомленности о ней специалистов. Синдром Прауд обусловлен мутациями гомеобоксного гена *ARX*, кодирующего одноименный белок, являющийся фактором транскрипции. Мутации гена *ARX* приводят к нарушению дифференцировки и миграции клеток в эмбриогенезе, в частности, в головном мозге. Заболевание характеризуется X-сцепленным типом наследования, чаще встречается у мальчиков, среди девочек может возникать в 38% случаев. Для патологии характерны агенезия мозолистого тела, микроцефалия, задержка психоречевого развития, эпилепсия и спастичность, возможны скелетные мальформации, аномалии развития половых органов.

Цель. Представить клинический случай синдрома Прауд.

Клинический случай. Пациентка А., 9 лет, экстренно поступила в отделение реанимации и интенсивной терапии в связи с частыми, повторяющимися каждые 10 мин гемиконвульсивными судорогами, не купируемыми многократным введением диазепама. Акушерско-биологический анамнез без особенностей. Семейный анамнез отягощен наличием у прадеда и бабушки по линии отца генерализованных судорожных приступов. В дебюте заболевания у пациентки отмечались фебрильные судороги. Ребенок с раннего возраста наблюдался по поводу эпилепсии с тенденцией к статусному течению, характеризующейся трудно купируемыми эпилептическими приступами с частотой 4 раза в год. Для купирования судорог применялись комбинации антиконвульсантов, улучшение наблюдалось при сочетании клоназепама с топираматом. При проведении компьютерной томографии головного мозга обнаружена

дисгенезия мозолистого тела, при магнитно-резонансной томографии — агенезия мозолистого тела, гипотрофия гиппокампа, нарушение миелинизации, признаки атрофии. На основании фармакорезистентности эпилепсии, ее статусного течения, наличия порока развития головного мозга возникло подозрение на генетическое заболевание. Молекулярно-генетическое исследование по панели «Наследственные эпилепсии» выявило патогенную для синдрома Прауд мутацию гена *ARX*. На момент последней госпитализации у пациентки отмечаются микроцефалия, выраженное отставание психоречевого развития с полным отсутствием речи, стереотипии в виде раскачивания, сосания пальца, аутистическое поведение. На электроэнцефалограмме фиксировалась эпилептиформная активность. Комбинированная терапия лаксамидом, клоназепамом, перампанелом позволила купировать эпилептический статус, увеличить спонтанную двигательную активность.

Обсуждение. Клинические симптомы заболевания у пациентки имеют сходство с фенотипом синдрома Прауд, описанным в литературе. У ребенка отсутствуют скелетные мальформации и аномалии развития половых органов. Диагноз был подтвержден результатами молекулярно-генетического исследования.

Заключение. В связи с некурабельностью заболевания, фармакорезистентностью эпилепсии, задержкой психоречевого развития прогноз у ребенка неблагоприятный. Необходимо дальнейшее динамическое наблюдение невролога, генетика и педиатра, постоянное применение противосудорожной терапии. Требуется проведение секвенирования по Сенгеру методом «трио» для определения гена мутации гена *ARX* у пациентки. Родителям ребенка даны рекомендации по дальнейшему деторождению.