

Особенности течения гликогеновой болезни IV типа (клиническое наблюдение)

Clinical features of glycogen storage disease type IV (clinical observation)

Малето Елизавета Михайловна, Луценко Валерия Владимировна

Научный руководитель: Сурков Андрей Николаевич, д.м.н., профессор, НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Гликогеновая болезнь IV типа (ГБ IV) — очень редкое наследственное заболевание, характеризующееся нарушением гликогеногенеза, быстрым развитием цирроза и высокой летальностью к 5 годам жизни без проведения трансплантации печени (ТП).

Цель. Демонстрация особенностей течения и трудностей диагностики ГБ IV у ребенка раннего возраста.

Клинический случай. Мальчик Д., 2 лет 3 мес, от второй беременности (первая — здоровый ребенок), протекавшей на фоне спаечной болезни малого таза, анемии легкой степени, вторых самостоятельных родов на 38-й нед. Масса тела — 2840 г, длина — 50 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Период новорожденности — без особенностей. В 5 мес перенес острый ларингит, впервые отмечено повышение концентраций АЛТ/АСТ в сыворотке крови до 2 норм. Не дообследован. В 1,5 года — иммунизация АКДС-вакциной, в месте инъекции образовался инфильтрат, в связи с чем госпитализирован. Физикально впервые отмечена гепатоспленомегалия. Лабораторно: гемоглобин — 78 г/л (норма > 110), АЛТ — 234 М/л (норма < 29), АСТ — 678 МЕ/л (норма < 59), ГГТ — 121 Ед/л (норма < 35), ЩФ — 459 Ед/л (норма < 400). Методом ПЦР в крови обнаружена ДНК цитомегаловируса. УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия. Диагноз: ЦМВ-гепатит с аутоиммунным компонентом. Получал преднизолон в дозе 15 мг/сут (курс — 5 мес) без эффекта. Для дообследования поступил в федеральный центр. При осмотре: физическое развитие ниже среднего (SDS роста -1,82), дисгармоничное за счет выраженного дефицита массы тела (SDS массы тела -3); живот увеличен в размерах; нижняя граница печени +7 см; селезенка +6,5 см. Лабораторно: гемоглобин — 98 г/л, тромбоциты — $132 \times 10^9/\text{л}$ (норма $150\text{--}450 \times 10^9/\text{л}$), АЛТ — 131 МЕ/л, АСТ — до 389 МЕ/л, ГГТ — 83 МЕ/л, исключены

болезни Вильсона, Гоше, Ниманна – Пика, недостаточность альфа-1-антитрипсина, наследственная тирозинемия I типа, наследственный гемохроматоз, дефицит лизосомной кислой липазы. УЗИ и МРТ органов брюшной полости: значительная гепатомегалия, признаки диффузного паренхиматозного процесса; выраженная спленомегалия; расширение диаметров воротной и селезеночной вен. ЭГДС: варикозно расширенные вены пищевода I ст. Выполнена пункционная биопсия печени, микроморфологическое исследование гепатобиоптата: в дольках печени — клетки округлой формы с вытянутыми ядрами, смещенными на периферию, цитоплазма их гомогенная, светло-эозинофильная, ШИК-реакция резко положительная, в контроле с амилазой ШИК-позитивное вещество сохраняется. Явления гепатита низкой степени гистологической активности носят реактивный характер, индекс фиброза по шкале Desmet — 2 (умеренный). Необходимо исключить ГБ IV. Методом прямого автоматического секвенирования в экзоне 02 гена *G6P1* выявлена нуклеотидная замена с.278С>Т в гетерозиготном состоянии, в экзоне 05 — нуклеотидная замена с.614G>A в гетерозиготном состоянии. Таким образом, верифицирована ГБ IV. Ребенок находится под динамическим наблюдением и будет своевременно направлен на ТП при появлении показаний.

Обсуждение. Изначально ребенку был установлен неверный диагноз, в результате чего назначена неадекватная терапия. Только морфологическое исследование биоптатов печени позволило заподозрить ГБ IV, подтвержденную впоследствии молекулярно-генетическим методом.

Заключение. ГБ IV следует учитывать при дифференциальной диагностике хронических форм патологии печени, что позволит вовремя определить тактику ведения таких пациентов и повысить их выживаемость в рамках своевременно проведенной ТП.