

III место

Синдром Германски – Пудлака у ребенка: клинический случай Hermansky – Pudlak syndrome in a child: a case report

Тихоновский Павел Андреевич, Гудкова Анастасия Павловна

Научные руководители: Кондакова Ольга Борисовна, к.м.н.; Лялина Анастасия Андреевна, НМИЦ здоровья детей Минздрава России

НМИЦ здоровья детей Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Альбинизм – группа наследственных заболеваний, связанных со снижением или отсутствием меланина в тканях, происходящих из эктoderмы (кожа, волосы, глаза). В основе этих заболеваний лежат дефект биосинтеза меланина или нарушение образования меланосом. В настоящее время описано 8 типов изолированного глазокожного альбинизма (ГКА). Однако в редких случаях ГКА может наблюдаться в рамках синдромов (синдром Германски – Пудлака, синдром Чедиака – Хигаси и др.), которые характеризуются полисистемностью поражения, что затрудняет дифференциально-диагностический поиск.

Цель. Демонстрация пациента с ГКА в рамках синдромального заболевания.

Клинический случай. Мальчик, от кровнородственного брака, второй беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в I триместре, анемии тяжелой степени. Роды вторые, на 38–39-й нед. Масса тела при рождении – 2500 г, длина тела – 48 см. Состояние после родов тяжелое (асфиксия, двукратное обвитие пуповины).

При рождении у ребенка выявлены глазной альбинизм, нистагм, постоянное сходящееся косоглазие, частичная атрофия зрительного нерва; отмечались эпизоды замирания. При МРТ головного мозга в 5 мес выявлены признаки посттипоксической энцефалопатии. В 1,5 года на ЭЭГ – признаки дезорганизации корковой ритмики головного мозга, пароксизмальная активность. Выставлен диагноз: абсананская эпилепсия. Начата противосудорожная терапия валпроевой кислотой, которая была отменена в 4,5 года.

В 5 лет ребенок госпитализирован в НМИЦ здоровья детей. Присоединились жалобы на неустойчивый стул. При осмотре физическое развитие среднее, гармоничное (рост – 106 см, масса тела – 16,2 кг). Обращали на себя внимание бледность кожных покровов, светлые волосы,

горизонтальный нистагм, голубоватые склеры. По результатам полного секвенирования экзома выявлен патогенный нуклеотидный вариант *c.568C>T (p.R196*)* в гомозиготном состоянии в гене *HPS5*. Вариант валиден методом секвенирования по Сенгеру у ребенка и родителей, которые являются гетерозиготными носителями. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене *HPS5* описаны у пациентов с синдромом Германски – Пудлака, тип 5 (OMIM #614074).

Обсуждение. Синдром Германски – Пудлака (СГП) – аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся ГКА и ассоциированными с ним офтальмологическими нарушениями (горизонтальный нистагм, светобоязнь, снижение остроты зрения вплоть до слепоты), гематологическими нарушениями (повышенная кровоточивость за счет дисфункции тромбоцитов, в редких случаях – нейтропения), гранулематозным колитом и в некоторых случаях – фиброзом внутренних органов (чаще – легких). Распространенность СГП в мире составляет 1 на 500 тыс. человек. Клинические проявления вариабельны в зависимости от пораженного гена. В настоящее время описано 11 типов СГП, причем 5-й тип характеризуется более легким течением.

При дообследовании ребенка данных за гранулематозный колит и легочный фиброз не получено, гематологических нарушений не выявлено. Даны рекомендации по динамическому наблюдению специалистами (педиатр, дерматолог, офтальмолог, гастроэнтеролог, невролог).

Заключение. Представленное описание подтверждает, что ГКА встречается не только в изолированной форме, но и в рамках наследственного синдрома. Раннее выявление заболевания и профилактика осложнений с вовлечением мультидисциплинарной команды специалистов позволяют улучшить прогноз у данных пациентов.