

Ю.Б. Гречаніна, О.Б. Хміль

Харківський національний медичний університет,
Харківський міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр –
центр рідкісних (орфанних) захворювань, м. Харків, Україна

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК. СИНДРОМ АПЕРТА-КРУЗОНА, АСОЦІЙОВАНИЙ З МІТОХОНДРІАЛЬНОЮ ДИСФУНКЦІЄЮ, ПОРУШЕННЯМ ОБМІНУ АМІНОКИСЛОТ І ЛІПІДІВ

ВСТУП

Синдром Аперта-Крузона – вроджена аномалія розвитку черепа, яка поєднується з відхиленням розвитку кистей рук. Раннє закриття вінцевого і стрілоподібного швів сприяє деформації черепа, що призводить до внутрішньочерепної гіпертензії. Синдром Аперта-Крузона є однією з форм акроцефалосіндактилії. Однією з ознак захворювання є те, що краніосиностоз поєднується з брахіцефалією. У зв'язку з передчасним зрощенням коронарних швів збільшується внутрішньочерепний тиск, що зазвичай призводить до розумової відсталості. Важливими ознаками синдрому є високий, опуклий лоб, пласке або увігнуте обличчя, в результаті чого спостерігається порушення кісток лицьового черепа, що призводить до деформації щелепи, а також синдактилія рук і ніг із залученням 2, 3 і 4-го пальців.

ЦІЛЬ

Вивчити характеристики фенотипічної синтропії у хворого з рідкісним захворюванням для розробки адекватних підходів до лікування та реабілітації на прикладі окремого спостереження.

Матеріали та методи: проведено обстеження хворої дитини, використані клініко-генеалогічні дані сім'ї, соматогенетичні, біохімічні, молекулярно-генетичні, інструментальні методи обстеження.

Результати та обговорення. Приводимо наше спостереження: пацієнт К, 2014 р.н.

Скарги: на затримку фізичного розвитку, закидання голови, не сидить, не лежить на животі, не перевертається. Стоїть до 1 хвилини, не ходить, втрата навичок розмовної мови; розбіжна косоокість; періодичне тонічне напруження м'язів; напади абсансів частотою 2 рази на тиждень до 10 секунд; гемангіома на спині.

Анамнез захворювання і життя: дитина від II вагітності, що протікала із загрозою переривання, анемією, токсикозом, на 36 тижні – ГРВІ. На УЗД плоду – туге обвиття пуповиною

навколо шиї і грудної клітини. Пологи II, шляхом кесаревого розтину. Народилася з вагою 2690 г, зріст 50 см., 7/8 балів за шкалою Апгар. Був встановлений діагноз – ЗВУР по асиметричному типу. Проводилось дослідження біопсії хоріона, каріотип – 46,XX. У перші місяці життя дівчинка була дуже неспокійною, спала з відкритим ротом, очима. Часто було підвищення температури тіла, проноси, зригування. Після 1-го місяця життя погано набирала вагу – по 200 г на місяць. У 3 місяці хірургом встановлено діагноз: пупкова кила. Консультована невропатологом, була проведена НСГ в 2 місяці. Встановлено діагноз: Синдром лікворно-динамічних порушень. Зростала і розвивалася з затримкою: стала утримувати голову в 6 місяців, при цьому закидаючи її назад, сіла в 11 місяців, після реабілітаційного курсу лікування. У віці 6 місяців була обстежена на інфекції – виявлені Ig G до ЦМВ, краснухи, токсоплазми. В 7 місяців консультована генетиком, при обстеженні: каріотип – 46,XX. ТШХ (крові і сечі) АК – норма, урінолізіс – норма. Дитині був встановлений діагноз: синдром Аперта – Крузона. Надалі дитина неодноразово перебувала на реабілітаційному лікуванні, після 1-го курсу лікування дівчинка почала сидіти, посміхатися. Консультована невропатологом, встановлений діагноз: Затримка статокінетичного розвитку. Надані результати обстежень:

Амінокислотний аналіз: лізин – 2.555 мг ↓ (норма 2.930), гістидин – 0.980 мг ↓ (норма 1.190), аргінін – 1.949 мг ↑ (норма 0.940), орнітин – 1.232 мг ↑ (норма 1.210), аспарагінова кислота – 0.423 мг ↑ (норма 0.110), треонін – 1.495 мг ↓ (норма 2.590), серин – 2.800 мг ↑ (норма 1.720), глутамінова кислота – 1.372 мг ↑ (норма 0.760), пролін – 2.013 мг ↓ (норма 2.130), гліцин – 1.750 мг ↓ (норма 2.580), аланін – 3.827 мг ↑ (норма 2.940), цистин – 0.467 мг ↓ (норма 1.470), валін – 3.510 мг ↑ (норма 1.600), метіонін – 0.773 мг ↑ (норма 0.440), ізолейцин – 1.250 мг ↑ (норма 0.520), лейцин – 2.101 мг ↑ (норма 0.950), тіросін – 1.901 мг ↑ (норма 1.260), фенілаланін – 1.211 мг ↑ (норма 1.300).

Аміак – 1.338 мг ↑ (норма 0,382 – 1.147)

Лактат – 3.1 ммоль / л ↑ (норма 0.5-2.2)

Гомоцистеїн – 4.73 ммоль / л (норма до 5.0)

Біохімія крові – калій – 5.23 ммоль / л ↑ (норма 3.5-5.1), магній – 0.98 ммоль / л ↑ (норма 0.7-0.95), ціанокобаламін – 717.9 пг / мл ↑ (норма 191.0-663.0), АСТ – 57 Од / л ↑ (норма до 40.0), тригліцериди – 2.54 ммоль / л (норма до 2.26), коефіцієнт атерогенності – 24.13 Од / л (норма до 3.0), інші показники в нормі.

Дослідження бактеріологічного калу – біфідобактерії – що не виділені, лактобактерії – виділені, загальна кількість *E.coli* – 106-8 (норма 2×10^8 ↑, *Staphilococcus aureus* <104 (норма 8×10^4) ↑, інші показники в нормі.

У фенотипі звертає увагу: вага тіла 9,400 г, ангиома на шкірі спини, тонке волосся, гіпотонія м'язів нижніх кінцівок, окружність голови 46 см, брахіцефалія, широке обличчя, вушні раковини низько розташовані, дизморфічні, страбізм, гіпертелорізм, екзофтальм, короткий ніс, спинка носа увігнута, плоске піднебіння, коротка шия.

Клініко-генеалогічний анамнез: родовід обтяжений по серцево-судинній, і мультифакторіальної патології.

Неврологічний статус: Непостійна розбіжна косоокість. Ністагму немає. М'язовий тонус знижений з акцентом в нижніх кінцівках. Сухожильні рефлексії D = S, знижені. Голову закидає назад, сидить тільки з підтримкою. Самостійно не стоїть, перевертається зі спини на живіт.

Результати проведених обстежень:

- Експрес-тест сечі – питома вага $\square 1,030$ г / см³ (норма 1,005-1,03), лейкоцити – 75 (норма негативна).

- Скринінг-тест сечі – проба на пролін – позитивна (норма – негативна).

- Аналіз поліморфізмів генів фолатного циклу – встановлені генотипи MTHFR 677 CT – гетерозигота, MTRR 66 AG – гетерозигота.

- Дослідження органічних кислот сечі методом газової хроматографії: Виявлено зміни метаболітів: порушення мікрофлори шлунково-кишкового тракту, кісткової тканини.

- УЗД внутрішніх органів: Підвищення ехоцильності паренхіми печінки. Деформація жовчного міхура. Ознаки ДЖВП. Гіперпневматоз кишківника. Нирки: стан, розміри, структура в межах норми RD: 60×25мм, RS: 63×23мм. Метаболічні зміни (включення 1,2 мм). Наднирники не візуалізуються.

Надані рекомендації:

1-й курс лікування:

- дієта з виключенням бульйонів, жирів тваринного походження

- Смарт Омега дитячий по 1 капс. 1 раз в день -1 місяць

- Ресвератрол ½ т. 1 раз в день -1 місяць

- Галстена по 3 краплі 3 рази на день -1 місяць

- Кудесан по 5 крапель 1 раз на день -1 місяць (або Коензим композитум)

- Свічки Коріліп за схемою 1 свічка на ніч №10, потім 20 днів перерва, потім повторити курс 1 свічка на ніч №10

2-й курс лікування:

- Субалін по 1 дозі 1 раз на добу -1 місяць

- Кардонат по ½ капсули. 1 раз на добу -1 місяць

- Магне В6 по 2 мл 3 рази на добу -1 місяць

- Гліцин по ½ т. 1 раз на добу -1 місяць

- Янтарин дитячий по ½ т. 1 раз на добу -1 місяць

ВИСНОВОК.

На тлі проведеної терапії батьки відзначають позитивну динаміку в стані дитини – дівчинка стала самостійно сидіти і повзати.

Надійшло до редакції 30.03.2018 р.

Підписано до друку 04.04.2018 р.