

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕФИЦИТА СИНТЕЗА ГЛИКОЗИЛФОСФАТИДИЛИНОЗИ-ТОЛА

Газизянова Г.Р., Евдокимова А.Д.

Научный руководитель: к. м. н., ассистент Жданова С.И.
Кафедра госпитальной педиатрии
Казанский государственный медицинский университет

Актуальность исследования: последние исследования выявили мутации в 14 генах, участвующих в синтезе гликозилфосфатидилинозита (GPI), которые могут проявляться тяжелыми неврологическими нарушениями, судорогами, дисморфическими чертами лица. В литературе описано 3 пациента с мутацией гена PIGW, участвующего в биосинтезе GPI [1, 2].

Цели исследования: продемонстрировать клинические проявления при очень редком наследственном заболевании — дефиците синтеза гликозилфосфатидилинозита.

Материалы и методы: анализ истории болезни девочки, находившейся с рождения в перинатальном центре РТ, с 10 дня жизни в отделении патологии новорожденных ПЦ РКБ МЗ РТ, с 2 месячного возраста в педиатрическом отделении ДРКБ, сбор анамнеза, осмотр ребенка, а также литературный поиск в системе Pubmed.

Результаты: выявленотягощенный семейный анамнез: ребенок от 6 беременности: 1 и 2 ребенок умерли в возрасте 3 и 6 месяцев (некупируемый судорожный синдром, отсутствие развития, статус дизрафикус), 3 ребенок антенатальная гибель плода на 22 неделе, 2 медаборта. С первых дней жизни у ребенка наблюдается судорожный синдром, нарастающий в динамике, несмотря на терапию противосудорожными препаратами. Преобладали глазные феномены, запрокидывание головы кзади, выраженное беспокойство. Статус дизрафикус. Фенотипически девочка похожа на предыдущих детей: макросомия; череп — низкий лоб, выражены надбровные дуги; лицо — гипертелоризм, седловидный нос, макрогнатия, макроглоссия; уши деформированы; кисти — сгибательная контрактура пальцев, стопы — захождение пальцев друг на друга; лягушачий живот, диастаз прямых мышц живота; гипоплазия гениталий. По результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования, мутация гена PIGW в гетерозиготном состоянии и гена PIGW в гомозиготном состоянии.

Выводы: клинические проявления представленного случая сходны с тремя описанными в литературе. Таким образом, одной из возможных причин некупируемого судорожного синдрома, сопровождающегося характерными фенотипическими признаками и непостоянно выявляемой высокой активностью щелочной фосфатазы, следует искать в группе заболеваний обусловленных дефектом биосинтеза гликозилфосфатидилинозита. Будем надеяться, что со временем для таких пациентов появится специфическая терапия.

Литература

1. Hoglebe M, Murakami Y, Wild M, Ahlmann M, Biskup S, Hörtnagel K, et al. A novel mutation in PIGW causes glycosylphosphatidylinositol deficiency without hyperphosphatasia. Am J Med Genet A 2016;170A:3319–22.
2. Chiyonobu T, Inoue N, Morimoto M, Kinoshita T, Murakami Y. Glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor deficiency caused by mutations in PIGW is associated with West syndrome and hyperphosphatasia with mental retardation syndrome. J Med Genet 2014;51:203–7.