

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ДИСКЕРАТОЗА У РЕБЕНКА

© Яник Елена Дмитриевна

Научный руководитель: асс. Макарова Е.Ю., к.м.н. врач гастроэнтеролог Габруская Т.В.

Кафедра педиатрии имени академика А.Ф. Тура

Гастроэнтерологическое отделение Клиники СПбГПМУ

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Яник Елена Дмитриевна, студентка 6 курса, педиатрический факультет.

E-mail: e.d.yanik@yandex.ru

Ключевые слова: врожденный дискератоз, теломеры, генетические заболевания, миелодиспластический синдром.

Актуальность исследования: одним из наиболее актуальных вопросов современной педиатрии является раннее выявление и начало лечения генетических заболеваний. Примером такого заболевания является врожденный дискератоз (ВД). Наследственное заболевание, характеризующееся прогрессирующей недостаточностью костного мозга, повышенным риском развития онкологических заболеваний и другими соматическими аномалиями [1]. Манифестация заболевания обычно происходит в первые 10 лет жизни [2]. Разнообразие клинических проявлений и относительно редкая встречаемость данной патологии (1:1000000) значительно затрудняют диагностику заболевания и ухудшают прогноз заболевания у пациента.

Цель исследования: проанализировать основные трудности в диагностике, особенности клинической картины, частоту встречаемости и оценить эффективность терапии при ВД у детей.

Материалы и методы: нами проведен анализ опубликованных материалов на тему ВД с 2000 по 2022 гг., ретроспективный анализ клинического случая пациента отделения Гастроэнтерологии Клиники ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

Результаты: у пациента X, после перенесенного в 2 года острого стенозирующего ларинготрахеита появились афты на слизистых полости рта, дистрофия ногтей, отмечалась задержка физического развития (ЗФР), стал часто болеть. Ребенок неоднократно получал курсы антибактериальных препаратов, исключались онкологические и иммунодефицитные заболевания. В 3 года диагностирована целиакия, соблюдал безглютеновую диету. Впервые обследован в СПбГПМУ в 4 года, где сперва трактовался как ANCA-ассоциированный некротизирующий васкулит, но по результатам колоноскопии выявлено тотальное поражение кишечника с гранулемами, характерными для болезни Крона. На фоне терапии без отчетливой положительной динамики, с временным улучшением на высоких дозах глюкокортикостероидов. Выявлена мутация HLA B51, что не позволяет полностью исключить болезнь Бехчета. Окончательный диагноз был заподозрен и установлен после выявления признаков 3-ростковой цитопении, в связи с чем, проведено генетическое исследование, выявлена мутация в гене DSK1 (дискерин, мутации в этом гене вызывают X-сцепленный ВД). Установлены Болезнь Крона и целиакия. Рекомендован прием топических стероидов (будесонид) перорально, ингибиторы протонной помпы и соблюдение безглютеновой диеты. Гормональная и иммуносупрессивная терапия неэффективны(3). Единственный радикальный метод лечения, способный восстановить кроветворение, — аллогенная трансплантация костного мозга (АллоТГСК). Пациент продолжает проходить этапное лечение в клинике.

Выводы: тщательный анализ анамнеза, клинической картины и результатов своевременно проведенного генетического обследования должны быть решающими в диагностике врожденных заболеваний, в том числе врожденного дискератоза, в современных условиях. Высокая частота органной токсичности и развития вторичных неоплазий диктует необходимость индивидуального подхода к лечению каждого больного с этим заболеванием.

Литература

1. Timothy S Olson, MD, PhD, Kasiani C Myers, MD Dyskeratosis congenita and other short telomere syndromes [электронный ресурс]. URL: <https://www.uptodate.com/contents/dyskeratosis-congenita-and-other-telomere-biology-disorders> (uptodate.com) (дата обращения 12.02.2022)

2. Jon C Aster, MD, PhD Richard M Stone, MD Clinical manifestations and diagnosis of myelodysplastic syndromes [электронный ресурс]. URL:<https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-myelodysplastic-syndromes-mds> (uptodate.com) (дата обращения 12.02.2022)
3. Н.П. Шабалов. Детские болезни. 6-е издание. Том 2 — 2009г. — 305с.