

Байрамова Ф. М., Гольберг И. И.
ГИПОФОСФАТАЗИЯ У РЕБЕНКА ПОЛУТОРА ЛЕТ
Научные руководители: д-р мед. наук, Бурлуцкая А.В.
Кафедра педиатрии № 2
ФГБОУ ВО Кубанский государственный медицинский университет
Минздрава России, г. Краснодар

Актуальность. Гипофосфатазия — орфанное наследственное рахитоподобное заболевание, возникающее вследствие мутации гена ALPL, кодирующем неспецифический тканевой изофермент щелочной фосфатазы (ЩФ), дефицит которой приводит к гипоминерализации, обширным нарушениям со стороны костей скелета и другим полиорганным осложнениям.

Цель: демонстрация клинического случая гипофосфатазии у мальчика возрастом 1 год 2 месяца.

Материалы и методы. Ребенок А., 19.05.15 года рождения трижды находился на обследовании и лечении в педиатрическом отделении ДККБ г. Краснодара: октябрь, декабрь 2015г., февраль 2016г. Была проведена оценка анамнеза, клинических данных, анализ лабораторных и рентгенографических показателей, КТ головного мозга.

Результаты. Пациент А., мальчик 1 год 2 месяца, рожденный на 38 неделе гестации с нормальным ростом и массой тела (51 см, 3300г) оценка по шкале Апгар 4-7 баллов. С рождения отмечалось нарастание дыхательных расстройств и неврологические симптомы. Пациент трижды поступал в педиатрическое отделение ДККБ с жалобами на срыгивание, склонность к запорам, повышение температуры до 38°C, изменения в анализах мочи, отставанием в физическом и нервно-психическом развитии. Из анамнеза заболевания: представленные жалобы появились в возрасте 3-3,5 месяцев.

При обследовании в ДККБ в возрасте 1 год 2 месяца отмечалось диспропорциональное - укорочение верхних сегментов конечностей, увеличение объема головы относительно грудной клетки, ребенок голову не держит, не переворачивается, выраженная гипермобильность суставов, миопатия, удерживает предметы слабо. Рост 59см, вес 5,55 кг. Физическое развитие: сверхнизкое по массе и по росту, гармоничное, соответствует 5 месяцам, гипостатура. Костно-мышечная система: обращает на себя внимание деформация ключиц, ротация плечевых костей вовнутрь, уплощенная грудная клетка. Большой и малый родничок открыты, множественные расхождения швов черепа до 2-2,5 см. Зубы не прорезались.

При дополнительных методов исследования: биохимический анализ крови были трехкратное уменьшение уровня ЩФ (щелочная фосфатаза) - до 29 ЕД/л., повышение кальция общего и ионизированного на фоне снижения паратиреоидного гормона. Ребёнок был направлен в ЭНЦ, где были проведены исследования: рентгенография кисти с л/з суставами выявлено нарушение последовательности окостенение, размытости зон роста, продольная исчерченность расширенных метафизов костей предплечья. Рентгенография черепа выявило преобладание перепончатого строения мозговой части. Роднички открыты. В качестве причин раннего нарушения костной системы, рахитические изменения структуры костей, низкий уровень ЩФ был выставлен диагноз: Гипофосфатазия, инфантильная форма. В апреле – начато лечение единственным препаратом специфической рекомбинантной щелочной фосфатазой Асфотаза Альфа («Стрензик»), показав положительную динамику после 2-х недельного курса терапии уровень щелочной фосфатазы достиг 2477 ед/л.

Выводы. Несмотря на редкость представленного нами заболевания, его следует обязательно учитывать в дифференциальной диагностике различных рахитоподобных заболеваний, чтобы выставить правильный диагноз и назначить правильное лечение.