

## СТОМАТОЛОГИЧЕСКОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ЛЕША-НИХАНА

*В.В.Дмитрачков<sup>1</sup>, О.В.Дмитрачкова<sup>3</sup>, В.И.Лапковский<sup>2</sup>,  
Ю.В.Зенькевич<sup>1</sup>, О.И.Тюшников<sup>2</sup>, А.Н.Кушнер<sup>2</sup>, О.Н.Назаренко<sup>1</sup>*

*<sup>1</sup> УО «Белорусский государственный медицинский университет»*

*<sup>2</sup> УЗ «4-я городская детская клиническая больница»*

*<sup>3</sup> Республиканский клинический центр паллиативной медицинской  
помощи детям, Минск, Беларусь*

В 4-ГДКБ для проведения консультации хирурга ОЧЛХ доставлен мальчик Р. 9 лет. Жалобы матери на эпизоды аутоагрессии у ребенка (прикусывание внутренней поверхности щек, пальцев рук, гиперкинезы конечностей). Мать настаивает на хирургическом удалении оставшихся у ребенка зубов с целью профилактики самоповреждения (СП). Ребенок страдает синдромом Леша-Нихана (СЛН), ассоциированного с мутацией в гене *HPRT*, со смешанным тетерапарезом 3 ст. тяжести, тяжелой генерализованной дистонией, выраженными нарушениями психо-речевого развития, аутоагрессией. Рубцы нижней губы, щек, языка после СП. Симптоматическая эпилепсия. Состояние после имплантации баклофеновой помпы (БП) в 2022г. Спастический вывих обоих бедер. Нервно-мышечный сколиоз 1 ст. Дисметаболическая нефропатия (уратная, оксалатная). Мочекаменная болезнь левой почки. Пиелоектазия слева. Кальцинаты селезенки (по данным

УЗИ). Первичный субклинический гипотиреоз (медкомпенсация). Железодефицитная анемия легкой ст. Ребенок от 4 беременности (отягощенный акушерский и гинекологический анамнез), протекавшей с угрозой преждевременных родов в 27, 31 нед., 2-ых оперативных родов в 32 нед. Вес 2500, рост 51 см, окружность головы 34 см., оценка по Апгар 6/8 баллов. В неонатальном периоде перенес вр. пневмонию, на ИВЛ 2 нед. Развивался с задержкой психо-моторного развития. Дебют по приступам в 5 мес. В 2020 г на МРТ ГМ рубцово-атрофические изменения в теменных долях с обеих сторон. В 2021г генетическое исследование: диагноз: СЛН. Фарманамнез: допакин, топамакс, ламиктал, леветирацетам без эффекта, мадопар – частичный временный эффект, клоназепам – незначительное улучшение, бензонал – улучшение по приступам, баклофен – незначительное улучшение. В настоящее время получает клоназепам, бензонал. В 2022г в РНПЦ неврологии и нейрохирургии рекомендовано: учитывая медикаментозно резистентное течение СЛН с выраженной дистонией – имплантация БП, экстракция зубов (проведено). При поступлении в 4-ГДКБ для определения врачебной и лечебной тактики (целесообразности хирургического удаления всех оставшихся зубов) проведен консилиум. Состояние пациента тяжелое. Тяжесть обусловлена неврологической симптоматикой. Ребенок в сознании. Т36,6°С. Положение пассивное. Следит за предметом, периодически улыбается. Продуктивному контакту недоступен. Телосложение нормостеничное. Кожа обычной окраски. В области кистей рук рубцы от СП. ПЖК развита удовлетворительно. Отеков, пастозности нет. Видимые слизистые чистые, обычной окраски. В левой мезогастральной области подкожно проецируется имплантированная БП. Зев спокоен, рубцы на внутренней поверхности щек с обеих сторон. В легких дыхание везикулярное. ЧД 18-22 в мин. Хрипов нет. Перкуторно легочный звук. Тоны сердца громкие, ритмичные. ЧСС 96уд/мин., АД 100/70мм.рт.ст. Живот мягкий, доступен пальпации, б/б. Печень+1,0см, селезенка не пальпируется. Менингеальные с-мы отрицательные. Зрачки равновеликие, реакция их на свет живая. Непостоянное расходящееся косоглазие. Зрительные сосредоточения кратковременные, избирательные. Оролингвальные дискинезии, кормление, питье затруднены. Мышечный тонус дистоничен с тенденцией к значительному гипертонусу преимущественно в нижних конечностях. Клонус стоп, в т.ч. спонтанный. Ноги перекрещены в области бедер. Контрактуры суставов конечностей. Глубокие рефлекс без четкой асимметрии. Рефлекс Бабинского «+» с обеих сторон. Вес 21кг, длина тела (ДТ) 122см, ИМТ 14 кг/м2. Физразвитие (ФР): ДТ по возрасту z-скор -1,95, ИМТ -1,48.

ФР низкое, гармоничное. Функцию тазовых органов не контролирует. St. localis: Асимметрия лица за счет гиперплазии нижней челюсти, губы втянуты (из-за отсутствия резцов). На красной кайме губ, спинке языка формирующиеся рубцы после ранее полученных повреждений. Коронки зубов 14, 36, 46 полностью прорезались, зуб 25 – в стадии прорезывания. Макроглоссия. Ан. крови: Эр-4,69х10<sup>12</sup>/л, Нб-115г/л, Нт-38,3, Тр-323х10<sup>9</sup>/л, Л 2,37х10<sup>9</sup>/л, нейтрофилы 22,4, незрелые гранулоциты 0,4, Лф-66,7 М-10,5, СОЭ 6мм/ч.; глюкоза 3,43 ммоль/л, Са-2,152, К-4,56, Na-141,2, Mg-0,894 ммоль/л, мочевины 4,23 ммоль/л, креатинин 42, билирубин общ. 6,3 мкмоль/л, СРБ 0,02мг/дл, ЩФ-206 МЕ/л, АЛТ-11,3, АСТ-17,7 Е/л, ЛДГ 180МЕ/мл, Ферритин 10 нг/мл, мочевины 513 мкмоль/л (N – 106-289 мкмоль/л), ОБ-69,6г/л. ТТГ 2,7 мкМЕ/, Т4 свободный 14,55 пмоль/л, кортизол 7,9 пг/мл, АКГГ 4,62 пг/мл. Ан. мочи: Л-0,7/мкл, оксалат Са 180,4/мкл (при N 0-130/мкл), кристаллы мочевой кислоты 66/мкл (при N-0-6/мкл). ЭКГ–син. тахикардия, ЧСС=122/мин., вертикальное положение ЭОС. УЗИ ЩЖ: без особенностей. Диагноз консилиумом согласован, рекомендовано при появлении СП СПР удаление зубов 14, 25, 36, 46.

**Выводы:** радикализация хирургического лечения должна учитывать особенности растущего детского организма – удаление зубов у пациента с СЛН проводится в случае некорректируемого психиатрического статуса и невозможности проведения ортодонтического аппаратного лечения на зубонадесневными шинами.

**Материалы  
XXXII Конгресса детских  
гастроэнтерологов России  
и стран СНГ  
«Актуальные проблемы  
абдоминальной патологии у детей»**

Москва, 18–20 марта 2025 г.

Под общей редакцией проф. С.В.Бельмера

Москва, 2025