

Павлецова П.В.¹, Карпович А.В.², Козыро И.А.³, Белькевич А.Г.³

ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ: ОСОБЕННОСТИ МАНИФЕСТАЦИИ У ДЕТЕЙ

¹УЗ «Городская детская инфекционная клиническая больница», г. Минск, Беларусь

²УЗ «Могилёвская областная детская больница», г. Могилев, Беларусь

³УО «Белорусский государственный медицинский университет», г. Минск, Беларусь

Pavletsova P.V.¹, Karpovich A.V.², Kozyro I.A.³, Belkevich A.G.³

TUBEROUS SCLEROSIS: CHARACTERISTICS OF ITS MANIFESTATION IN CHILDREN

¹*City Children's Infectious Diseases Clinical Hospital, Minsk, Belarus*

²*Mogilev Regional Children's Hospital, Mogilev, Belarus*

³*Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus*

Резюме. В статье представлены клинические особенности туберозного склероза у детей на основании анализа данных 6 пациентов.

Ключевые слова: туберозный склероз, клинические особенности.

Resume. The article presents the clinical features of tuberous sclerosis in children based on the analysis of data from 6 patients.

Key words: Tuberous sclerosis, clinical features.

Введение. Туберозный склероз (ТС) – редкое аутосомно-доминантное мультисистемное заболевание, при котором доброкачественные опухоли (гамартомы) развиваются в различных органах (головной мозг, кожа, сердце, почки и легкие), что сопровождается многообразием клинических проявлений. Основной причиной ТС являются мутации в одном из 2 генов (*TSC1* или *TSC2*), приводящие к дисфункции гамартина или туберина – белков, регулирующих клеточную пролиферацию. Заболеваемость ТС оценивается как 1:5800 новорожденных, при этом ТС сложен для диагностики, поскольку часто отсутствует семейный анамнез, а клинический фенотип может быть вариабельным.

Цель: представить особенности дебюта ТС у детей.

Материалы и методы. Изучен катамнез 6 пациентов 2002-2021 гг. рождения, находившихся на стационарном лечении с диагнозом ТС во 2-ГДКБ г. Минска за период с 2005 по 2025 гг. Проанализированы возраст дебюта заболевания, наследственность, жалобы и клинические проявления на момент первичного обращения. Оценены показатели общего анализа мочи, биохимического анализа крови, данные ультразвукового исследования (УЗИ) мочевыводящей системы (МВС), электрокардиограммы (ЭКГ) и эхокардиографии (Эхо-КГ). Обработка данных выполнена в Statistica 10,0 и Excel.

Результаты и их обсуждение. Все 6 пациентов (из 6 семей) – мальчики. Возраст детей на момент дебюта заболевания – 4,5 (0,5–10,0) года. При изучении семейного анамнеза установлена отягощенная наследственность по данному заболеванию у 1 мальчика (мама ребенка с 16 лет наблюдается с диагнозом ТС). У 3/6 пациентов первыми проявлениями заболевания были изменения при УЗИ МВС, у 1/6 – нарушение сознания, у 2/6 – судорожные приступы. Поражение центральной нервной системы (ЦНС) диагностировано у 5/6 пациентов и проявлялось судорожными приступами у 3/5 детей, субэпендимальной гигантоклеточной астроцитомой – у 1/5 и расстройством аутистического спектра – у 1/5. У 2/6 мальчиков на коже обнаружены гипопигментные пятна, являющиеся одним из основных критериев ТС. Поражение почек, представленное кистозными образованиями, установлено у 4/6 пациентов. У 1 мальчика при проведении Эхо-КГ диагностирована радомиома правого желудочка без гемодинамических нарушений, при ЭКГ – у 2/6 детей выявлены нарушения ритма (неполная блокада правой ножки пучка Гиса

и частые предсердные экстрасистолы). Показатели общего анализа мочи, биохимического анализ крови у всех пациентов на момент дебюта заболевания были в пределах референтных значений. Все пациенты консультированы генетиком, однако медико-генетическое тестирование проведено только 1 ребенку (обнаружена мутация *TSC1* гена).

Заключение. Туберозный склероз встречается в основном у мальчиков и манифестирует в возрасте 4,5 (0,5–10,0) лет разнообразием клинических проявлений. Несмотря на то, что заболевание генетически детерминировано, отягощенный семейный анамнез по ТС установлен только у 1 пациента. Для большинства детей характерны патология ЦНС (5/6) в виде судорожного синдрома (3/5) и изменения в почках (4/6), что подтверждает необходимость исключения ТС в случае сочетанного поражения ЦНС и МВС. При первичном обращении показатели ОАМ и БАК у всех пациентов были в пределах возрастной нормы, однако требуется динамический контроль, так как постепенное замещение паренхимы кистозными образованиями приводит к снижению почечных функций и прогрессированию хронической болезни почек.