

Каськова А.С.<sup>1</sup>, Филипович Е.К.<sup>1</sup>, Зобикова О.Л.<sup>2</sup>

## СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ МЕНКЕСА

<sup>1</sup>Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск, Беларусь,

<sup>2</sup> Государственное учреждение «РНПЦ «Мать и дитя»», г. Минск, Беларусь

*Kaskova A.S.<sup>1</sup>, Filipovich E.K.<sup>1</sup>, Zobikova O.L.<sup>2</sup>*

### *A FAMILY CASE OF MENKES DISEASE*

*<sup>1</sup>Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus*

*<sup>1</sup>Republican Scientific and Practical Center «Mother and Child», Minsk, Belarus*

**Резюме.** В статье представлен анализ двух клинических случаев болезни Менкеса в одной семье.

**Ключевые слова:** дети, дефицит меди, болезнь Менкеса.

**Resume.** The article presents an analysis of two familial clinical cases of Menkes disease.

**Key words:** children, copper deficiency, Menkes disease.

**Введение.** Болезнь Менкеса (болезнь курчавых волос) — X-сцепленное рецессивное наследственное заболевание, характеризующееся дефицитом меди в организме. Причиной болезни являются мутации в гене АТР7А, который кодирует АТФ-азу, участвующую в поглощении меди из пищи и передаче ионов этого металла в другие клетки. Недостаточность медьсодержащих ферментов приводит к нарушению структуры и функции костей, кожи, волос, кровеносных сосудов и нервной системы. Основным внешним признаком классической формы заболевания — бесцветные курчавые жесткие волосы.

**Цель работы:** На основании анализа двух клинических случаев болезни Менкеса в одной семье, провести сравнительную характеристику дебюта, течения и особенностей диагностики этого наследственного заболевания.

**Материалы и методы:** Проведен ретроспективный анализ медицинской документации, результаты инструментальных и лабораторных исследований 2020-2025гг.

**Основные результаты и обсуждение.** Старший ребенок 2019 года рождения: от 1 беременности (ХФПН). Роды 1 срочные, маловесный к сроку гестации. Вес 2440 г, О. головы 33 см, Апгар 8/8. До года выявлен регресс психомоторного развития. С возраста 1 год 3 месяцев присоединились миоклонии. В возрасте 1 год 6 месяцев ребенку выставлен диагноз: тетрапарез с бульбарными нарушениями, эпилепсия (противосудорожная терапия – топамакс). На МРТ ГМ: выявлены резидуальные глиозные изменения в белом веществе обоих полушарий ГМ. Уменьшение размеров с участками изменения сигнала в обоих таламусах. В возрасте 2 лет 5 месяцев повторно осмотрен врачом-генетиком: обследование на активность лизосомных ферментов в лейкоцитах, молекулярно-генетическое исследование, анализ на митохондриальные болезни, синдром Ли – отрицательно. Выявлены биохимические маркеры в крови с болезнью Менкеса (церулоплазмин и медь) и установлен вариант нуклеотидной замены с 4084G на C (p. Ala 1362pro) в гене АТР7А в гомозиготном состоянии, т.е. с подтвержденным заболеванием: болезнь Менкеса. Ребенок переведен в 1 группу паллиативного наблюдения.

Младший ребенок 2022 года рождения: от 2 беременности. Оценка по Апгар: 8/9. Вес при рождении – 2680 г. Окружность головы – 34 см. С возраста 8 месяцев отмечен регресс психомоторных навыков. С 1 года появились миоклонии. Учитывая отягощенный семейный анамнез, регресс психомоторного развития, ребенок направлен на консультацию к генетику. В 11.2023 генетически подтверждено заболевание: болезнь Менкеса. В 2023 году в возрасте 1 год 6 месяцев обследован в РНПЦ «Мать и дитя»: МРТ ГМ: признаки перивентрикулярного глиоза, расширения боковых и третьего желудочков. Выставлен диагноз: Нарушения обмена меди [E83.0] Прогрессирующее поражение ЦНС с

выраженным тетрапарезом, грубым нарушением психоречевого развития, микроцефалией. Клинический вариант болезни Менкеса. Ребенок переведен во 2-ю группу паллиативной помощи.

Общие симптомы: пол мужской, начало регресса психомоторного развития до 1 года жизни, затем присоединились эпилептические приступы в виде миоклоний, развилась тяжелая белково-энергетическая недостаточность, изменилась структура волос - жесткие курчавые со стальным оттенком волосы.

Динамика заболевания: у обоих наблюдалось прогрессирующее течение с быстрым регрессом психоречевого развития.

**Заключение.** Представленный случай демонстрирует один из редких вариантов наследственных болезней обмена, проявившейся заболеванием у двух родных братьев.