

**Синкевич П.В., Сивухина А.В.**

## **ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ: ОСОБЕННОСТИ МАНИФЕСТАЦИИ У ДЕТЕЙ**

**Научные руководители: д-р мед. наук, доц. Козыро И.А.,**

**канд. мед. наук, доц. Белькевич А.Г.**

*1-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Туберозный склероз (ТС) – полисистемное, генетически детерминированное заболевание, при котором доброкачественные опухоли выявляются в различных органах, включая головной мозг, глаза, кожу, сердце, почки, печень, реже в процесс вовлекаются легкие, эндокринная система и желудочно-кишечный тракт. ТС относится к нейро-кожным синдромам (факоматозам), трудности диагностики которых связаны с выраженным клиническим полиморфизмом и возраст-зависимым дебютом симптомов. Основной причиной ТС являются мутации в одном из двух генов (*TSC1* или *TSC2*), приводящие к дисфункции гамартина или туберина – белков, регулирующих клеточную пролиферацию.

**Цель:** представить особенности дебюта туберозного склероза у детей.

**Материалы и методы.** Изучен каземез 6 пациентов 2002–2021 гг. рождения, находившихся на стационарном лечении с диагнозом ТС во 2-ГДКБ г. Минска за период с 2005 по 2023 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 мочевыделительной системы (УЗИ 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 пациентов 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 рабдомиома 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).

**Выводы.** 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 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.