

Сравнительная характеристика клинических проявлений нейронального цероидного липофусциноза 6 типа у пациентов из многодетной якутской семьи

Научный руководитель – Голикова Полина Иннокентьевна

Кочкина Диана Борисовна

Студент (специалист)

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Медицинский институт, Кафедра Неврология и психиатрия, Якутск, Россия

E-mail: kdb18@mail.ru

Введение: Нейрональный цероидный липофусциноз (НЦЛ) представляет собой группу генетически и клинически гетерогенных нейродегенеративных заболеваний, которая характеризуется внутриклеточным накоплением автофлюоресцирующих липо пигментов в различных ультраструктурных локусах, заболевание наследуется аутосомно-рецессивно [1].

Цель работы: Представить сравнительную характеристику клинических проявлений НЦЛ 6 типа у пациентов из многодетной якутской семьи.

Результаты и их обсуждение:

В семье 4 детей, из них трое больны нейрональным цероидным липофусцинозом 6 типа. Родители пробанда клинически здоровы, кровнородственный брак отрицают. Пробанд М, мальчик 2008 г.р., впервые был осмотрен врачом-генетиком в Медико-генетическом центре ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ» в 2013 году в возрасте 4,5 лет, со слов родителей стали беспокоить частые падения, шаткость при ходьбе, задержка психо-речевого развития, эпилептические приступы. Течение заболевания носит прогрессирующий характер, с каждым последующим годом клинические проявления у пробанда усугублялись: к 2014 году ребенок стал с трудом делать несколько шагов с поддержкой, с 2015 года пациент самостоятельно не ходит, не сидит, поперхивается при приеме пищи. Схожая симптоматика наблюдалась у 2 из 4 сибсов пробанда: дебют заболевания приходится на возраст от 2-3 лет, первыми симптомами во всех случаях были шаткость при ходьбе, частые падения и задержка психо-речевого развития, позже присоединялись тонико-клонические эпилептические приступы. Всем членам семьи пробанда было проведено молекулярно-генетическое исследование методом прямого секвенирования по Сэнгеру на выявление мутации с.396dupT в 4 экзоне гена *CLN6*. В результате у пробанда и у 2 сибсов была выявлена данная мутация в гомозиготном состоянии, тогда как родители являлись гетерозиготными носителями.

Вывод: Клинические проявления заболевания у всех сибсов были одинаковыми: манифестация началась с задержки психоречевого развития, нарушения координации и эпилепсии.

Источники и литература

- 1) Guerreiro R, Bras JT, Vieira M, Warriar V, Agrawal S, Stewart H, et al. CLN6 disease caused by the same mutation originating in Pakistan has varying pathology. Eur J Paediatr Neurol 2013;17:657–60.