

бирск), ФЦССХ (г. Хабаровск), НМИЦ РАН (г. Томск), НМИЦК им. акад. Е.И. Чазова (г. Москва). Получен положительный ответ из ФЦССХ г. Хабаровска: показано оперативное лечение в объеме хирургической реваскуляризации коронарного бассейна.

Пациентке в октябре 2022 г. в была выполнена сочетанная операция: протезирование ствола ЛКА сосудистым протезом «Vascutek PTFE» №6. Пластика ЛС заплатой из аутоперикарда. Пластика митрального клапана на опорном кольце «МедИнж» №28. На контрольной КАГ: Ствол ЛКА: протез проходим. В ПКА, ПМЖВ, ОВ окклюзионно-стенозического поражения не выявлено. Реваскуляризация миокарда не показана (рис.2).

Ранний послеоперационный период протекал без осложнений. Срок наблюдения 22 мес. Жалоб активных не предъявляет. Пациентка трудоспособна, привержена к назначенной терапии.

Обсуждение. Клиническая картина «взрослого» типа СБУГ многолика, включая бессимптомное течение, которое можно обнаружить при медицинских осмотрах [7,10]. У нашей пациентки манифестация произошла с пароксизмов ФЖ. По результатам визуализирующих методов диагностики были выявлены индивидуальные особенности коронарного русла, которые обеспечивали адекватную перфузию миокарда. Немаловажный факт, что у пациентки, несмотря на ремоделирование ЛЖ, не наблюдалось признаков сердечной недостаточности. В связи с этим не исключается функционирование сосудов Вьессена-Тебезия, которые расположены интрамурально и анастомозируют как с артериальными, так и венозными сосудами, тем самым обеспечивая компенсаторную перфузию ишемизированного миокарда [5].

Восстановление размеров и объемов ЛЖ можно объяснить феноменом хронической гибернации при длительном дефиците коронарного кровотока [2].

Заключение. При СБУГ единственным методом лечения является хирургическое восстановление биартериального коронарного кровотока для снижения риска развития фатальных аритмий при ишемическом ремоделировании ЛЖ. На примере данного случая продемонстрировано квалифицированное лечение на всех этапах оказания медицинской помощи: 1-я помощь, скорая специализированная, кардиореанимационная, специализированная кардиологическая, высокотехнологичная кардиохирургическая, которые проводились по абсолютным жизненным показаниям. Учитывая различные клинические варианты СБУГ у специалистов, оказывающих первичную медико-санитарную помощь, - участковых педиатров, терапевтов, кардиологов, должна быть осторожность в отношении этого редко, но опасного для жизни пациентов врожденного заболевания.

Литература

1. Бокерия Л.А., Иващенко Д.К. Синдром Бланда-Уайта-Гарланда: этиопатогенетические особенности механических осложнений // Детские болезни сердца и сосудов. 2016;13(1):23-32.
2. Bokeria, L. A., Ivashchenko, D. K. Bland-White-Garland syndrome: etiopathogenetic features of mechanical complications // Children's heart and vascular diseases. 2016; 13(1):23-32.
3. Галагудза М.М., Сонин Д.Л., Александров И.В. Гибернация миокарда: молекулярные механизмы, клиническая значимость и методы диагностики // Регионарное кровообращение и микроциркуляция. 2019;18(3):9-15. <https://doi.org/10.24884/1682-6655-2019-18-3-9-15>.
4. Galagudza M.M., Sonin D.L., Aleksandrov I.V. Myocardial hibernation: molecular mechanisms, clinical significance and diagnostic methods//

Regional blood circulation and microcirculation. 2019;18(3):9-15.

3. Клинический случай аномального отхождения левой коронарной артерии от ствола легочной артерии (Синдром Бланда-Уайта-Гарланда) у взрослой пациентки. / Поворозный А.О. [и др]. // Комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний. 2022;3:199-203.

A clinical case of abnormal divergence of the left coronary artery from the trunk of the pulmonary artery (Bland-White-Garland syndrome) in an adult patient / Povorozny A.O., [et al]. // Complex problems of cardiovascular diseases. 2022;3:199-203.

4. Редкий случай синдрома Бланда-Уайта-Гарланда у взрослой пациентки / Алексеева, Ю. М. [и др]. // Kardiologia. 2012;11:4-14.

A rare case of Bland-White-Garland syndrome in an adult patient. / Alekseeva, Y. M., [et al]. // Cardiology. 2012;11:4-14.

5. Роль экстра- и интракардиального коллатерального кровообращения у пациентов с хронической формой ИБС / Шевченко Ю.Л. [и др] // Вестник Национального медико-хирургического Центра им. Н. И. Пирогова. 2018;13(4):10-17.

The role of extra- and intracardial collateral circulation in patients with chronic coronary artery disease. / Shevchenko Y.L., [et al] // Bulletin of the National Medical and Surgical Center named after N. I. Pirogov. 2018;13(4):10-17.

6. Abrikosoff A. Aneurysma des linken Herzventrikels mit abnormer Abgangsstelle der linken Koronararterie von der Pulmonalis bei einem fünfmonatlichen Kinde. Virchows Arch. path Anat. 1911;203:413-420.

7. ALCAPA in adult asymptomatic patient: A case report. / Talkhatova S. [et al]. // Int J Surg Case Rep. 2023;109:108521. doi: 10.1016/j.ijscr.2023.108521.

8. Bland E.F., White P.D., Garland J. Congenital anomalies of the coronary arteries: report of an unusual case associated with cardiac hypertrophy // Am Heart J:8(6):787-801. doi: 10.1016/S0002-8703(33)90140-415.

9. Case report of asymptomatic very late presentation of ALCAPA syndrome: review of the literature since pathophysiology until treatment / Cambrono-Cortinas E. [et al] // Eur Heart J Case Rep. 2020;4(5):1-5. doi: 10.1093/ehjcr/ytta257.

10. Keng-Yi Wu., Shu-meng Cheng. An extremely rare case of anomalous origin of the left coronary artery from the pulmonary artery concomitant with noncompaction of the ventricular myocardium in a half marathon runner // International Research Journal of Medicine and Biomedical Sciences. 2020;5(2):13-18.

DOI 10.25789/YMJ.2024.88.30

УДК 617.741-004.1-053.1

САВВИНА Майя Семеновна – к.м.н., с.н.с., ЯНЦ КМП; maya_savvina@mail.ru,
ИВАНОВА Ольга Николаевна – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **МЕЛЬЧАНОВА Галина Михайловна** – врач-гастроэнтеролог ПЦ РБ№1 – НЦМ; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ; зав. лаб. ЯНЦ КМП; **ИВАНОВА Ирина Семеновна** – студент МИ СВФУ; **СЛОБОДЧИКОВА Майя Павловна** – преподаватель СПб ГПМУ.

М.С. Саввина, О.Н. Иванова, Г.М. Мельчанова, Т.Е. Бурцева, И.С. Иванова, М.П. Слободчикова

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АЛЬБИНИЗМА У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ

В статье представлен клинический пример ребенка с глазоконным альбинизмом 1А типа. Установлен тип альбинизма и выявлены сопутствующие заболевания. Глазоконный альбинизм - это аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, при котором кроме глазного альбинизма имеется гипопигментация кожи и волос.

Ключевые слова: глазоконный альбинизм 1А типа, снижение зрения, пигментация, Якутия, Арктика.

The article presents a clinical follow-up of a child with oculocutaneous albinism type 1A. For the first time, the type of albinism was established and concomitant diseases were identified. Oculocutaneous albinism is a disease with an autosomal recessive type of inheritance, in which, in addition to ocular albinism, there is hypopigmentation of the skin and hair.

Keywords: oculocutaneous albinism 1A, lower vision, pigmentation, child.

Введение. Альбинизм – аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, связанное со снижением или отсутствием выработки меланина в эктодерме, проявляется гипопигментацией кожи, волос и глаз. В основе заболевания лежит нарушение образования меланина в меланоцитах, обусловленное инактивацией тирозиназы [1, 2, 6]. В настоящее время генетическими исследованиями выявлено, что практически все формы глазного альбинизма (ГКА) наследуются по аутосомно-рецессивному типу, а глазной альбинизм – только по X-сцепленному типу. Исходя из этого была принята следующая классификация:

- Тирозиназозависимый ГКА (тип 1), включающий 1А – тирозиназонегативный, 1Б – тирозиназопозитивный;

- П-гензависимый ГКА (тип 2), включающий А – П-гензависимый глазной альбинизм, Б – П-гензависимый «частичный» альбинизм, В – «коричневый» альбинизм;

- TRP-зависимый ГКА (тип 3).

Кроме этого, в классификацию включены синдромальные формы альбинизма – синдромы Германского-Пудлака, Чедиака-Хигаши, X-связанный глазной альбинизм, синдромы с проявлением гипопигментации кожи, сочетающиеся с глухотой и без глухоты, глазная гипопигментация и синдром Ангельмана [3, 4, 9, 13].

На сегодняшний день известно 12 клинико-генетических типов ГКА. Наиболее распространенным является 1 тип ГКА. Он имеет два подтипа: 1А – полное отсутствие тирозиназы и 1В – частичное снижение активности тирозиназы [1, 10, 12]. Клинически проявляются почти одинаково, но первый подтип считается тяжелее из-за отсутствия улучшения с возрастом. Так, ГКА 1А типа характеризуется полным отсутствием меланина. Частота встречаемости в мире от 1:17000 до 1:20000. Продукт гена TYR тирозиназа гидроксилирует L-тирозин до L-ДОФА и окисляет L-ДОФА до ДОФАхинона. Потеря этой функции приводит к неспособности синтезировать меланин. Фенотипически у детей белая кожа, белые волосы, радужки светлые или красные, восприимчивы к воздействию ультрафиолетовых лучей, должны пожизненно соблюдать

меры предосторожности, так как высока вероятность развития рака кожи [3, 7, 11].

Наиболее клинически тяжелым проявлением альбинизма является офтальмологическая патология. Поражение глаз включает гипопигментацию или отсутствие пигмента глазного дна и радужной оболочки, снижение остроты зрения, нистагм, косоглазие, фотофобию и неправильный перекрест нервных волокон глазных нервов в области хиазмы [5, 6, 10].

Специфического лечения альбинизма не существует, только симптоматическое, направленное на коррекцию зрения и профилактику заболеваний кожи.

Клинический пример: Ребенок А., 12 лет, пол женский, эвенкийка, состоит на учете в медико-генетической консультации РБ№1-НЦМ им. М.Е. Николаева с 2012 г. Поступает планово для обследования в Педиатрический центр РБ№1-НЦМ им. М.Е. Николаева с жалобами на избыточную массу тела, плохое зрение, отсутствие вторичных половых признаков.

Из анамнеза: Ребенок от 3-й беременности. Масса тела при рождении 5000 г, рост 57 см. С рождения аномально светлый цвет лица, обесцвеченные волосы, ресницы и брови, горизонтальный нистагм. С раннего детства избыточный вес, прогрессирующий последние 2 года. Носит астигматические очки на постоянной основе, коррективировка линз – в апреле 2023 г. Состоит на диспансерном учете в детской поликлинике по месту жительства с диагнозом: частичная атрофия диска зрительного нерва. Со слов, аппетит повышенный, сон нарушен. Перенесенные заболевания: ОРЗ, ОРВИ, ветряная оспа. Травм, операций не было. Аллергологический анамнез спокоен. Полного комплексного обследования не было проведено из-за невозможности выехать за пределы района проживания.

Объективный статус: рост 152 см, масса тела 69 кг, ИМТ= 29,8 кг/м², (норма 18,0 – 18,4); SDS ИМТ+2,7 (норма +1,0 SDS ИМТ). Пропорционального телосложения. Форма головы округлая. Кожные покровы и видимые слизистые, волосы, ресницы и брови гипопигментированы. Подкожно-жиро-

вая клетчатка чрезмерно выражена в области живота, дефекты кожи в виде стрий на животе и бедрах. Наблюдается гипотония мышц. Вальгусная постановка стоп. Лицо симметричное. Шея короткая, широкая. Грудная клетка без особенностей. Живот увеличен. Печень, селезенка не увеличены. Конечности симметричные. Половое развитие по женскому типу. Стул, диурез в норме.

Проведены следующие лабораторно-инструментальные исследования:

Общий анализ крови от 28.01.2024 г.: гипогемоглобинемия, лимфоцитоз, моноцитоз, нейтрофилез. СОЭ по Панченкову – 26 мм/ч (РИ: 1-15 мм/ч).

Биохимический анализ крови и гормональный статус от 23.11.2024 г. в пределах нормы.

Исследование крови на гормон роста от 23.01.2024 г.: инсулиноподобный фактор роста – 520,2 нг/мл (РИ: 123-396 нг/мл), соматотропный гормон – 0,16 нг/мл (РИ: 0,12-8,08 нг/мл).

Глюкозо-толерантный тест: 7,00=4,72 ммоль/л; 8,00=9,79 ммоль/л; 9,00=7,91 ммоль/л.

Электроэнцефалограмма от 23.01.2024 г.: биоэлектрическая активность мозга соответствует возрасту. Патологической эпилептиформной активности не выявлено.

УЗИ щитовидной железы от 24.01.2024 года без патологии.

На цифровой рентгенограмме кистей рук в двух проекциях от 19.01.2024 года костный возраст соответствует 11-11,5 годам.

Осмотр гинеколога от 14.01.2024 г.: Ma1, Pв0, Ax0, Me0. Задержка полового созревания.

Консультация генетика. Заключение: Альбинизм глазной 1А тип. Рекомендовано наблюдение пробанда и семьи в медико-генетической консультации и проведение экзомного или полногеномного секвенирования.

Проведено генетическое исследование методом секвенирования кодирующих последовательностей генов TYR OCA1A, OMIM#203100. Заключение: Альбинизм глазной 1А тип.

Консультация офтальмолога от 19.01.2024 г.: Острота зрения с коррекцией: OD: 0,05sph +3,0 суд-2,0ax0=0,05; OS: 0,05sph +2,5 суд-1,0ax0=0,07. Локальный статус: глаз-

ное яблоко ОУ: плавающие движения глаз, горизонтальный среднеразмашистый нистагм, УК+15, на ковертест альтернирует, подвижность в полном объеме. Веки без особенностей, слезные точки в норме. Конъюктива спокойная. Роговица прозрачная. Передняя камера: средней глубины. Влага передней камеры: прозрачная. Зрачок круглый медикаментозный мидриаз - 6 мм. Радужка: отсутствует пигментный листок, просвечивает. Хрусталик прозрачный. Стекловидное тело без особенностей. Сетчатка ярко-розового цвета, беспигментная, просвечивают сосуды, хориоиды. Заключение: Отсутствие пигмента в радужной оболочке и на глазном дне, гипоплазия фовеа 3-й–4-й степени. Снижение остроты зрения. Диагноз: ОУ – частичная врожденная нисходящая атрофия зрительного нерва на фоне альбинизма. Гиперметропия средней степени тяжести, прямой астигматизм. Сходящееся вторичное содружественное альтернирующее неаккомодационное косоглазие.

По результатам обследования установлен клинический диагноз: Основной: Альбинизм глазоконный 1А тип. Ожирение 2-й-3-й степени. Сопутствующий: Частичная врожденная нисходящая атрофия зрительного нерва на фоне альбинизма. Гиперметропия средней степени тяжести, прямой астигматизм. Сходящееся вторичное содружественное альтернирующее неаккомодационное косоглазие.

Обсуждение. Нами представлен клинический случай наследственного заболевания - глазоконного альбинизма 1А типа. Ребенок состоял в медико-генетической консультации на учете с рождения, но полное генетическое исследование проведено впервые и тип альбинизма определен впервые. Полное офтальмологическое обследование с выявлением всех имеющихся нарушений зрения также проведено впервые.

Согласно литературе, у одной тре-

ти детей с глазоконным альбинизмом из-за зрительных нарушений может наблюдаться задержка речи. Нарушение зрения может привести к искажению социально-реляционных навыков [8, 14]. У данного пациента интеллект не страдает, успеваемость в школе, со слов, высокая.

Известно, что альбинизм это редкое генетически обусловленное наследственное заболевание с множественными формами. Кроме того, существуют синдромальные проявления альбинизма и данная патология считается все еще полностью неизученной. До настоящего времени продолжают исследования генов, мутации в которых возможно влияют на синтез меланина. По данным литературы, идентифицировано восемь форм глазоконного альбинизма с различным фенотипом.

Ранняя диагностика важна для выявления тяжести поражения глаз и оптической коррекции и повышения качества жизни. Пациенты с альбинизмом должны пожизненно наблюдаться у офтальмолога и дерматолога и по необходимости у других специалистов.

Требуется создание особых условий жизни для ребенка с альбинизмом. Сложность представляет обучение и дальнейшее трудоустройство и деторождение. Таким образом, исследование данной проблемы будет всегда актуально. Изучение клинических симптомов и особенностей течения заболевания представляет интерес для практикующих педиатров и окулистов.

Литература

1. Клинико-генетические аспекты альбинизма / Кадышев В.В. и др. // Клиническая офтальмология. 2021. 21(3). С. 175-180. Doi: 10.32364/2311-7729-2021-21-3-175-180.
2. Clinical and genetic aspects of albinism / Kadysh V.V. et al. // Klinikal ophthalmology. 2021; 21(3):175-180.
3. Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика пациентов с глазоконным

альбинизмом 1 типа / Ионова С.А. и др. // Генетика. 2022. Т.58. №4. С.483-488. Doi: 10.31857/S0016675822040051.

Clinical and molecular-genetic characters of the patients with oculocutaneous albinism type 1A / Ionov S.A. et al. // Genetika. 2022; 58(4):483-488.

3. Некоторые аспекты глазного и глазоконного альбинизма / Комаровских Е.Н. и др. // Рос. Дет. Офтальм. 2021. №4. С.47-54. Doi: 10.25276/2307-6658-2021-4-47-54.

Some aspects of ocular and oculocutaneous albinism / Komarovskikh E.N. et al. // Ros.Det. Oftalm. 2021; 4:47-54.

4. Bashour M., Sun D.W. Albinism: background, pathophysiology, epidemiology // Medscape Oph. 2020. Sep. 20.

5. BLOCIS5 pathogenic variants cause a new type of Hermansky-Pudlak syndrome / Pennamen P. et al. // Genet. Med. 2020. Oct. 22(10). 1613-1622. Doi: 10.1038/s41436-020-0867-5.

6. Dopachrome tautomerase variants in patients with oculocutaneous albinism / Pennamen P. et al. // Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics. 2021. 23(3). P. 479-487. doi: 10.1038/s41436-020-00997-8.

7. Genetic variants associated with Hermansky-Pudlak syndrome / Merideth M.A. et al. // Platelets. 2020. 31(4). P. 544-547. doi: 10.1080/09537104.2019.1663810.

8. Language and communication development in preschool children with visual impairment: a systematic review. Mosca R et al. S Afr J. 2015. 62(1). Doi: 10.104102/sajcd.v62i1.119.

9. Marcon C.R., Maia M. Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors // Bras. Dermatol. 2019. V. 94. P. 503-520. Doi: 10.1016/j.abd.2019.09.023.

10. Neurovisual profile in children affected by Angelman syndrome / Galli J. et al. // Brain.Dev. 2023. 45(2). P. 117-125. Doi: 10.1016/j.braindev.2022.10.003.

11. Neurodevelopmental profile in children affected by ocular albinism / Galli J. et al. // Neuropediatrics. 2022. 53(1). P. 7-14. doi: 10.1055/s-0041-1732430.

12. Oculocutaneous albinism: the neurological, behavioral and neuro-ophthalmological perspective / Gally J. et al. // Eur. J. Pediatr. 2023. 182(6). P. 2723-2733. Doi: 10.1007/s00431-023-04938-w.

13. Retinal development in infants and young children with albinism: evidence for plasticity in early childhood / Lee H. et al. // Am. J. Ophthalmol. 2023. 245. P. 202-211. doi: 10.1016/j.ajo.2022.08.028.

14. Trevarthen C, Aitken KJ. Infant intersubjectivity: research, theory, and clinical applications. J Child Psychol Psychiatry. 2001. 42(1). P. 3-48. doi: 10.1111/1469-7610.00701.