СИНДРОМ ОЛГРОУВА: ПЕРВЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В РЕСПУБЛИКЕ ДАГЕСТАН

Н.А. Гончарова², И.Б. Кострова¹, А.Э. Солтаханова¹, к.м.н. Э.М. Солтаханов¹

¹ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Махачкала

²ФГБУ «Эндокринологический научный центр» Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ. Синдром Олгроува (CO) (Syndrome Allgrove, синдром «AAA») — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене AAAS. Кроме алакримии, ахалазии кардии пищевода и аддисонизма, аббревиатура AAA, при данном заболевании характерны неврологические расстройства.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. Девочка 8 лет, по национальности лачка, родилась от близкородственного брака (родители двоюродные брат и сестра). Ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне гестоза, и 2 родов. Роды в срок с тройным обвитием пуповины, с весом 3000 гр., ростом 51 см. Первые беременность и роды закончились в срок благополучно, однако в возрасте 4 мес. ребенок умер, на фоне прогрессирующего септического процесса. У нашей пациентки первые клинические проявления в виде неврологических расстройств прогрессировали с рождения. К годовалому возрасту отмечалась задержка психомоторного развития, симптом «сухого глаза». К 5 годам появились признаки первичной надпочечниковой недостаточности (потемнение кожных покровов, ногтевых фаланг, пристрастие к соленой пище). В этом же возрасте стали выраженными дисфагия, диспепсические явления, кариес зубов. Впервые в отделение эндокринологии ДРКБ ребенок госпитализирован в мае 2016 г. При госпитализации жалобы на потемнение кожных складок, слабость, пристрастие соленой пище, задержку психомоторного развития, диспепсические явления, дисфагию. Состояние по роду заболевания тяжелое. Кожные покровы темно-бронзового оттенка, гиперпигментация в области локтей, низкая масса тела (ИМТ=13,4 кг/м², SDSимт= -1,93), рост 129 см, SDSроста= -0,61. АД 80/50 мм рт.ст., тахикардия 110 в мин. С периодами экстрасистолии. При пальпации брюшной стенки болезненность в эпигастрии и по ходу толстого кишечника. Стул неустойчив. Отмечается рецидивирующий кариес, разрушение зубной эмали. Половое развитие по Таннеру I. При консультации невропатолога — задержка психоречевого развития, резидуальная энцефалопатия, синдром висцеральных дисфункций по смешанному типу, расстройство поведения, по аутистическому типу. Консультация окулиста — алакримия, гиперметропия слабой степени. Уровень кортизола в 8 ч утра — 4,1 нмоль/л, АКГГ — 6268,0 пг/мл. Рениновая активность плазмы — 0,84 нг/мл/час. Биохимия крови: К⁺ — 4 ммоль/л, Na⁺ — 137 ммоль/л. Проведена фиброгастродуоденоскопия — ахалазия пищевода, эрозивный бульбит, хронический гастрит, дуодено-гастральный рефлюкс. Учитывая жалобы, анамнез, клинические признаки, результаты лабораторного и инструментального исследования заподозрен синдром Олгроува. С согласия родителей 26.06.2016 г. проведено молекулярно-генетическое исследование (панель custom Ampliseg_ADR_ELECTR; высокопроизводительное параллельное секвенирование). Была выявлена гомозиготная мутация с43С>А p.Q15K в гене AAA (MIM#605378, референсная последовательность: NM_015665). Данная мутация известна и описана при синдроме Олгроува. Установлен диагноз синдром Олгроува. Назначена заместительная терапия глюкокортикоидами. Симптоматическая терапия симптома «сухого глаза». Состояние на фоне дотации поваренной солью, симптоматической и заместительной терапии глюкокортикоидами (гидрокортизон — 20 мг/сут) удовлетворительное.

Обсуждение. Синдром Олгроува-это мультисистемное заболевание с классической триадой алакримии, ахалазии и надпочечниковой недостаточностью, которые постепенно прогрессируют. Данный синдром у некоторых пациентов может проявляться на первых этапах в виде неврологической патологии такой, как сенсорные и двигательные нарушения, синингомелии, дизартрии, дисфагии, палатофарингеальных нарушений, атаксии, дистальной спинальной мышечной атрофии.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: синдром Олгроува, синдром три а, синдром AAA, ахалазия, алакримия, аддисонизм, хроническая надпочечниковая недостаточность