КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ I ТИПА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

М.А. Подпорина^{1,2}, Г.И. Тимошенко², Т.В. Давыдова^{1,2}, М.С. Давыдова¹, Т.В. Саприна¹

¹ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, г. Томск

²ОГБУЗ «Детская больница №1» г. Томск

АКТУАЛЬНОСТЬ. Гиперлипопротеинемия 1 типа (по Фредриксону) аутосомно-рецессивное заболевание с частотой встречаемости около 1:1000000 населения. В основе заболевания лежит дефицит или снижение активности липопротеинлипазы или ее ко-факторов из-за генетического дефекта. Заболевание дебютирует часто в раннем детском возрасте.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ. Представить случай гиперлипопротеинемии I типа у ребенка на первом году жизни.

ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ. Мальчик от родителей таджикской национальности — матери 22 года (имеет избыточную массу тела), отец 29 лет со слов матери здоров. Брак не является кровнородственным. Отягощенную наследственность по обменным заболеваниям мать отрицает. Ребенок от 2 беременностей 2 родов. От первой беременности мальчик (7 лет) хронической патологии не имеет. Беременность протекала с респираторной инфекцией в последнем триместре. Роды в срок 40 нед естественным путем, протекали физиологично. При рождении вес ребенка составил 3650 г, длина тела 54 см, оценка по шкале Апгар 9/9 баллов, выписан на 3 сут. Грудное вскармливание получал с рождения. Мальчик с возраста 4 мес трижды в течение 2 мес поступает по экстренным показаниям в дежурный стационар с однократными жалобами в виде рвоты, жидкого стула, лихорадки, резкой слабости. Во время второй госпитализации выявлена гепатомегалия, при взятии биохимического анализа крови дважды хилез сыворотки. На фоне проводимого лечения произошло клиническое улучшение, пациент выписан с рекомендациями продолжить обследование на предмет дислипидемий. Однако, через 6 дней после выписки вновь поступает в дежурный стационар.

РЕЗУЛЬТАТЫ. При обследовании на базе ОГБУЗ «Детская больница №1» г. Томска при поступлении в биохимическом анализе крови триглицериды 24,8 ммоль/л, общий холестерин 5,0 ммоль/л. В динамике максимальное значение концентрации триглицеридов составило 39,6 ммоль/л, отмечалось повышение α -амилазы в крови до 110 Ед/л, повышение креатинина до 80 мкмоль/л (скорость клубочковой фильтрации = 36 мл/мин/1,7 м²). В липидограмме липопротеины низкой плотности (прямой метод) 1,21 ммоль/л, липопротеины очень низкой плотности 7,56 ммоль/л, индекс атерогенности 18,5. Методом tandem mass spectrometry исключены лизосомные болезни накопления (болезни Краббе, Помпе, Фабри, Гоше, Ниманна-Пика, мукополисахаридоз I типа). Ультразвуковое исследование органов брюшной полости выявило гепатоспленомегалию, умеренные диффузные изменения паренхимы печени. Проведена телемедицинская консультация со старшим научным сотрудником ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» Минздрава, к.м.н. Окороковым П.Л. кардиологом-липидологом, профессором, д.м.н. клиники ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ России Сусековым А.В. Решением консилиума выставлен основной диагноз тяжелая гиперлипопротеинемия I типа, осложненная острым панкреатитом, острым повреждением почек. Был рекомендован анализ уровней липидов у отца и матери, а также родственников первой и второй линии. У матери ребенка в липидном спектре общий холестерин 5,4 ммоль/л, триглицериды 3,0 ммоль/л, липопротеины высокой плотности 0,8 ммоль/л, липопротеины низкой плотности 3,2 ммоль/л, индекс атерогенности 5,6. Результаты анализов отца (со слов матери) — без патологии. В лечении ребенку было назначено кормление смесью со среднецепочечными триглицеридами, фенотифибрат 5 мг на кг веса в сутки. Ребенку был присвоен паллиативный статус (вторая группа заболеваний), был переведен в паллиативное отделение. На момент написания тезиса у ребенка развились множественные осложнения: хроническая болезнь почек, стадия 3а, вторичная артериальная гипертензия, эритропоэтинзависимая анемия хронического заболевания,

хронический панкреатит, неалкогольная жировая болезнь печени, легкая белково-энергетическая недостаточность. На момент выписки из ОГАУЗ «Детская больница №1» г.Томска уровень триглицеридов у пациента составлял 22,2 ммоль/л.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, диагностика гиперлиппротеинемии I типа в данном случае была затруднительна ввиду клинической картины, характерной больше для кишечной инфекции, постепенного нарастания симптоматики, редкой встречаемости патологии. Пациенты с чрезвычайно высоким уровнем триглицеридов могут иметь более тяжелое течение панкреатита, а повторные эпизоды острого панкреатита ухудшают прогноз.