

**ФАЗЛЕЕВА Л.К., ПОЛАДОВА Л.В., ШАГИАХМЕТОВА Д.С., АЮПОВА В.Г.**

636.082.12

Кафедра госпитальной педиатрии с курсами ПДО и ПП КГМУ, ДРКБ МЗ РТ, г. Казань

Болезнь Краббе — клинический случай

Болезнь Краббе — наследуемая энцефалопатия детского возраста с быстро прогрессирующей церебральной дегенерацией, демиелинизацией, проявляющаяся повышением мышечного тонуса, приступами гиперпирексии и нарушениями интеллекта. Обычно дебютирует в возрасте 3-6 мес.

Клинический пример: Летальный исход больного в возрасте 1 г. 11 месяцев.

Патологоанатомический диагноз: I. Болезнь Краббе: дегенеративно-атрофические изменения со стороны головного мозга с преимущественным поражением белого вещества (очаги разрежения, астроцитарный глиоз, периваскулярные скопления лимфоцитов, макрофагов и глобоидных клеток); аналогичные изменения в спинном мозге. Гипертрофия внутричерепного отдела зрительных нервов. II. Хронический трахеоканюляр (трахеостомия в ноябре-декабре 2009 г.). Синдром хронической рекуррентной аспирации (по клиническим данным): явления пневмонита с интерстициальной лимфоидной инфильтрацией, очаговым фиброзом, десквамацией альвеолярного эпителия, множественными гранулемами инородных тел, облитерацией отдельных альвеол и бронхиол. Выраженные дегенеративные изменения печени. Очаговый гепатит. Двухсторонний тубуло-интерстициальный нефрит.

III. Полигландулопатия: гиперплазия вилочковой железы, умеренная гипоплазия коры надпочечников с кортикальными микроаденомами. Вторичный дефект предсердной перегородки 1,5 мм.

Из анамнеза жизни: Ребенок рожден от 1-й беременности, угрозы прерывания в 1-м триместре. Роды срочные с массой 3244, рост 52 см. На 2-й день жизни ребенок переведен в ОПН перинатального центра с диагнозом: гемолитическая болезнь новорожденного по АВО-системе, средней тяжести. Гипоксически-ишемическое поражение головного мозга, шейного и грудного отдела позвоночника и спинного мозга в форме миотонического синдрома. СДР. Синдром Горнера слева. Вторичный. ДМПП. Ребенок выписан с улучшением в возрасте 18 дней. До 5-месячного возраста развивался соответственно возрасту, затем появилось отставание в психомоторном развитии, перестал переворачиваться, держать голову. Обследован в клинике нервных болезней № 8 с диагнозом: Перинатальная патология головного мозга в форме спастического

тетрапареза, атетического гиперкинеза, отставание в развитии высших корковых функций. Выписан с улучшением. Ребенок неоднократно госпитализировался в ДРКБ МЗ РТ. В возрасте 7 месяцев впервые поступает в ДРКБ в неврологическое отделение для обследования с жалобами на задержку психомоторного развития, не держит голову, не сидит, плохо глотает. На РКТ головного мозга: данные симметричных зон уплотнения вещества мозга вдоль латеральных стенок боковых желудочков, очагов пониженной плотности в полушариях мозжечка, линейных зон снижения плотности в проекциях ножек мозга (нельзя исключить демиелинизирующий процесс, в плановом порядке рекомендовано МРТ головного мозга). Выставлен диагноз: Перинатальная патология головного мозга в форме спастического тетрапареза, атетического гиперкинеза, отставание в развитии высших корковых функций. В возрасте 10 месяцев вновь поступает в неврологическое отделение ДРКБ. Проведена МРТ головного мозга. Заключение: МР — данные атрофических изменений полушарий головного мозга, внутренней гидроцефалии, ишемических очагов головного мозга.

В годовалом возрасте появились судороги, эпизоды замирания, апноэ, бульбарные расстройства. Ребенок неоднократно лечился в неврологическом отделении, но динамика состояния больного была отрицательной. Присоединились нарушения функции органов дыхания, почек, печени, по поводу чего ребенок получал соответствующую терапию в полном объеме. Экзотировал в реанимационном отделении в коматозном состоянии.

Для уточнения диагноза прижизненно был дважды обследован (кровь, моча) в Медико-генетическом научном центре Лаборатории наследственных болезней обмена веществ г. Москвы, где подтвердили снижение фермента галактоцереброзидазы.

При повторной беременности у матери проведена пренатальная диагностика наследственных заболеваний плода (МГНЦ ЛАБНБО г. Москвы). Выявлено низкое содержание фермента галактоцереброзидазы, беременность прервана по медицинским показаниям.

Данный пример свидетельствует о необходимости дифференциальной диагностики проявлений неврологической симптоматики у детей на 1-м году жизни с болезнью Краббе.