

## Гипофосфатазия как причина низкорослости у ребенка

### Введение

Гипофосфатазия – прогрессирующее наследственное метаболическое заболевание, обусловленное дефицитом тканеспецифической щелочной фосфатазы (ЩФ) в результате мутации в гене *ALPL*. Заболевание характеризуется широкой вариабельностью течения заболевания от легких до тяжелых форм с поражением нервной системы, легких, почек, приводящих к инвалидизации ребенка.

### Описание клинического случая

**Период новорожденности:** Росто-весовые показатели при рождении соответствовали гестационному возрасту. По шкале Апгар 6/7 баллов - дыхательные нарушения. Отмечены множественные стигмы дизэмбриогенеза.

**Первый год жизни:** отставание в физическом и нервно-психическом развитии. Осмотрена генетиком - синдром Корнелии де Ланге?

**В возрасте 4 лет:** тонико-клонические судороги с нарушением сознания      Фокальная эпилепсия.

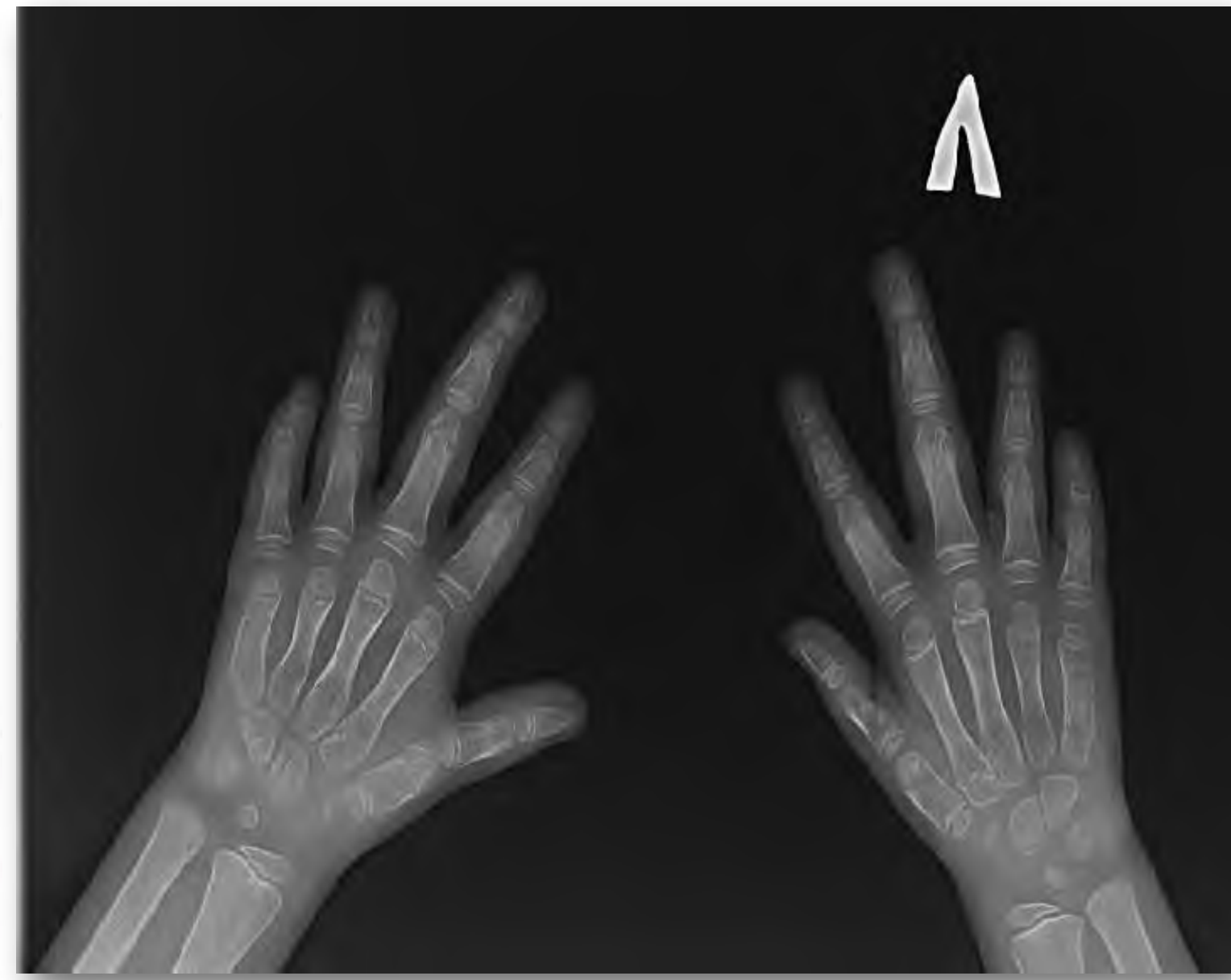
**В возрасте 7 лет:** Обследование в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ в связи с низким ростом.

**При осмотре:** Рост: 105.0 см, SDS роста: -2.89, Вес: 15.0 кг ИМТ: 13.61 кг/м<sup>2</sup>, SDS ИМТ: -1.47, Скорость роста: 2,31 см/г, SDS скорости роста: -4.01.

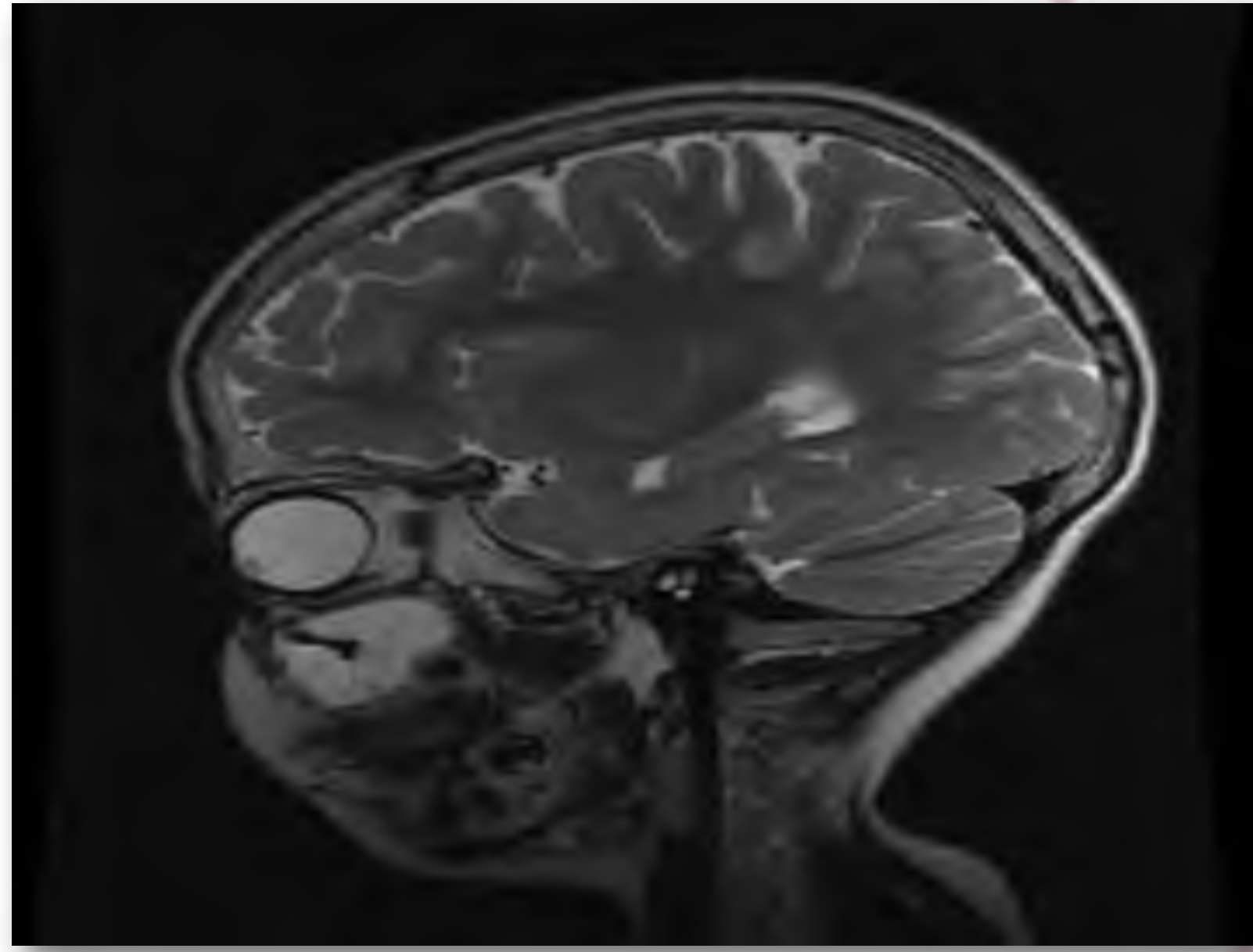
**Фенотипические особенности при осмотре:** атипичное расположение глаз с опущением и вертикальной складкой наружных углов, длинные ресницы, густые брови, короткий нос, вогнутая спинка носа, вздернутый кончик носа, высокое небо, короткие 5 пальцы на руках, формирование контрактур нижних конечностей, выпадение зубов, череп микробрахичефалической формы, птоз век, задержка психо-речевого развития.

**Наследственный анамнез:** мама - раннее выпадение зубов.

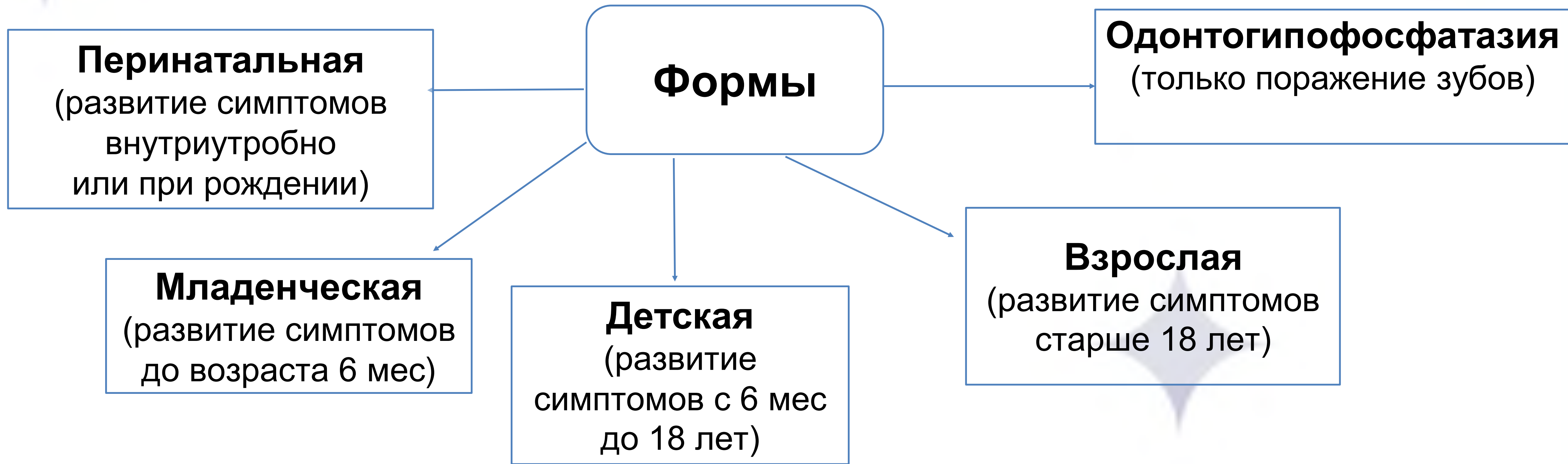
АКТГ	31.79 пг/мл	7.2-63.3
ИОР-1	74.04 нг/мл	24-396
ТТГ	1.636 мМЕ/л	0.51-4.82
Т4 свободный	14.73 пмоль/л	11.2-18.6
Кортизол, утро	393.2 нмоль/л	77-630
Пролактин	389.6 мЕд/л	60-453
Паратгормон	28.63 пг/мл	15-65
Са общий	2.42 ммоль/л	2.2-2.7
Са <sup>2+</sup>	1.2 ммоль/л	1.03-1.29
Фосфор	1.89 > ммоль/л	1.15-1.78
ЩФ	25 Ед/л	156-369



КВ по TW20 на 4,0 г.  
(паспортный возраст 7 лет)



Нельзя исключить фокальную кортикальную дисплазию в области задних рогов боковых желудочков (локальное утолщение коры).



### Материалы и методы

Проведено полноэкзомное секвенирование методом массового параллельного секвенирования (NGS) на платформе Illumina - в гене *ALPL* обнаружен инактивирующий вариант с.298-2A>G в гетерозиготном состоянии, описанный, патогенный.

В 7,5 лет - инициирована ферментозаместительная терапия асфотазой альфа

### Заключение

Гипофосфатазия является редкой патологией с широкой вариабельностью клинических проявлений, что может приводить к поздней диагностике заболевания, позднему началу терапии и развитию тяжелых осложнений что подчеркивает важность осведомленности смежных специалистов о клинических симптомах гипофосфатазии и необходимости направления пациентов к эндокринологу при их выявлении

### КОНТАКТЫ.

Янар Эда Альперовна  
Научный сотрудник отделения наследственных заболеваний и эндокринопатий раннего  
возраста НИИ Детской эндокринологии  
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ Москва, Россия  
Телефон: +79032408561  
E-mail: edayanar@mail.ru