

Клинический случай задержки роста в составе синдрома Лоу

Эндокринная орфанетика:

ВВЕДЕНИЕ:
Синдром Лоу – мультисистемное заболевание с X-сцепленным рецессивным типом наследования. В основе развития лежат варианты замены гена *OCRL*, приводящие к дефициту фермента инозитол-5-фосфатазы, и впоследствии к нарушениям созревания и деления клеток.
Частота развития: 1:500000 детей.
Характерна триада клинических признаков – врожденная катаракта, протеинурия (в некоторых случаях синдром Фанкони), задержка психомоторного развития.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ:
Пациент Г., 3г 11 мес,
Жалобы: на низкий рост и низкие темпы роста.
Анамнез заболевания: с рождения установлена двусторонняя врожденная катаракта (оперативное лечение в 5 мес и 1,2 года)
С 1 месяца жизни наблюдается нефрологом в связи с преходящей протеинурией до 3г/л.
Также, в 1 месяц консультирован генетиком: кариотип 46,XY - заподозрен синдром Лоу. Выполнено полноэкзомное секвенирование, выявлена гемизиготная мутация неопределенной клинической значимости с.1847G>C в гене *OCRL*. Генетический вариант валидирован исследованием по Сэнгеру.
Состоит на динамическом наблюдении у невролога с задержкой психомоторного развития.
В 3 года 11 месяцев впервые обследован в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в связи с жалобами на низкий рост. Данные обследования см. в таблицах «Объективные данные», «Лабораторные исследования»

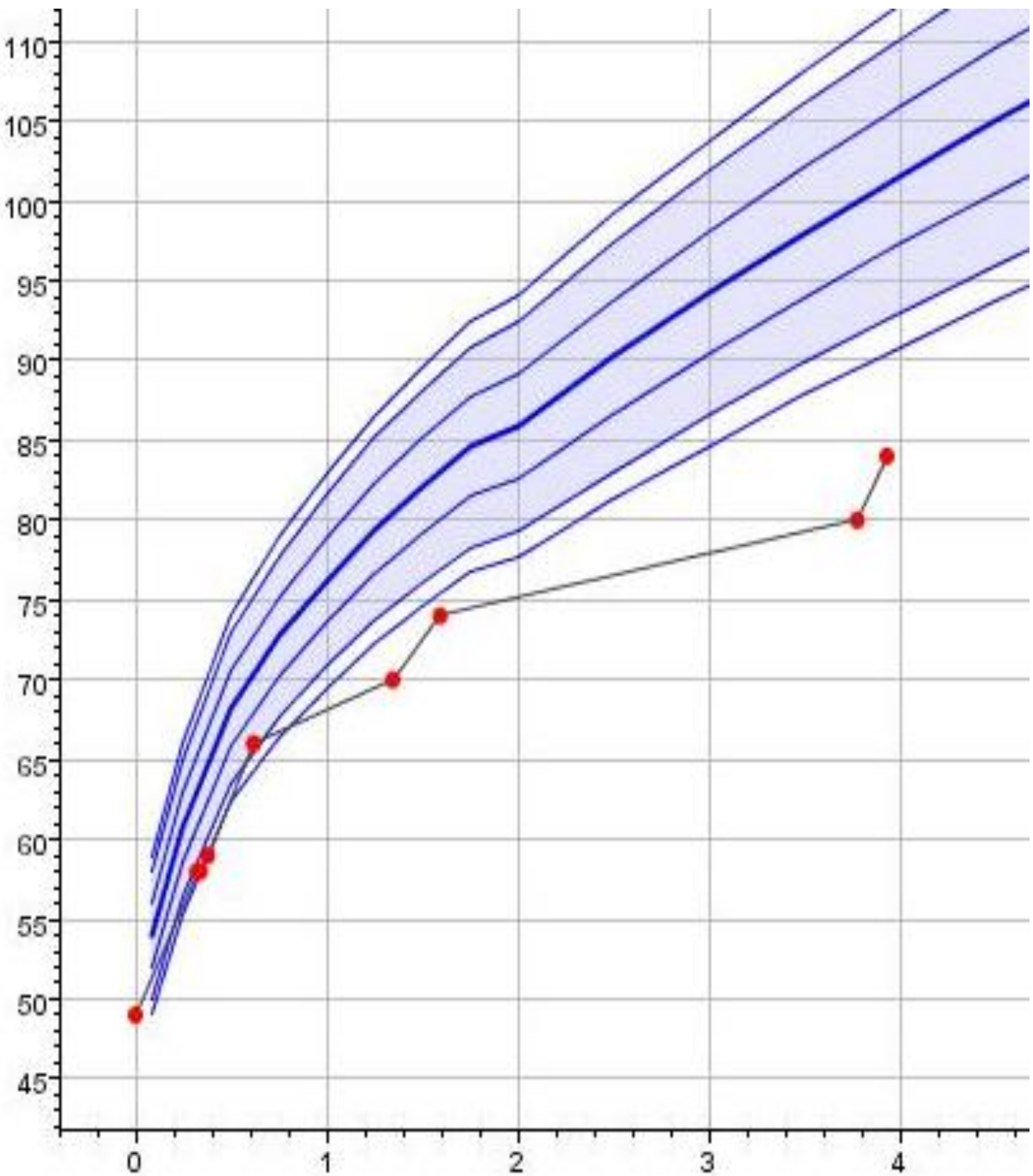
Учитывая низкий уровень ИФР-1 и выраженную задержку роста, а также описанные случаи дефицита гормона роста у пациентов с синдромом Лоу, пациенту установлен СТГ-дефицит и рекомендована пробная ростстимулирующая терапия. Также, учитывая наличие признаков гипофосфатемического рахита, инициирована терапия препаратами фосфорного буфера и альфакальцидолом.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:
Описан клинический случай задержки роста в составе синдрома Лоу. Задержка роста является частым компонентом синдрома Лоу и в большинстве случаев вызвана синдромом Фанкони, однако имеются описания клинических случаев сопутствующего СТГ-дефицита. В связи с редкостью заболевания недостаточно данных об эффективности и прогнозе лечения пациентов, таким образом необходимо дальнейшее наблюдение с оценкой эффективности и безопасности терапии.

Объективные данные		
Рост	84 см	SDS: -4,4
Вес	11,5 кг	SDS имт: 0.5
Скорость роста	4,28 см/г	SDS ск. роста: -2,69
Стигмы дисэмбриогенеза	Эпикант, высокий лоб, брахидактилия, высокое небо	

Лабораторные исследования	
ИФР-1	33.1 нг/мл (SDS: -2,97)
ПТГ	40,2 пг/мл
кальций общ	2,29 ммоль/л
кальций ион	1,04 ммоль/л
альбумин	49,9 г/л
фосфор	0,9 ммоль/л
ЩФ	629 Ед/л

British 1966, height for age



Тубулярная реабсорбция 74,1%,
при коррекции на СКФ 0,51 (1,22-1,6)

Протеинурия 1,5 г/л
Микроальбуминурия 426 г/л

УЗИ почек
без патологии.
Рентгенографические
признаки минимальных рахитических изменений лучевых, бедренных и большеберцовых костей



КОНТАКТЫ:
Зайчук Дарья Александровна, клинический ординатор института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ "НМИЦ эндокринологии" Минздрава России, Москва, Россия.
Телефон: +7(915)-132-21-81
E-mail: sunny-zai4ik@yandex.ru