

Е.С. Анциферова, В.Г. Арсентьев, Ю.С. Сергеев

ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИРОВАНИЯ КЛИНИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ ЦИСТИНОЗА У РЕБЕНКА 6 ЛЕТ

Федеральное государственное бюджетное военное образовательное учреждение высшего образования «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» МО РФ, Санкт-Петербург, РФ

Представлено описание клинического случая нефропатического цистиноза (НЦ) у 6-летней девочки арабского происхождения. Сложности возникли при дифференцировании у пациентки инфантильной и ювенильной форм НЦ. На данном примере показано, что, ориентируясь только на фенотипические признаки, разграничение этих вариантов НЦ не всего надежно. Показано, что в ряде случаев дифференцированию этих форм НЦ может помочь выявление характера мутации гена *CTNS*.

Ключевые слова: нефропатический, инфантильный, ювенильный цистиноз, фенотип, ДНК-диагностика.

Цит.: Е.С. Анциферова, В.Г. Арсентьев, Ю.С. Сергеев. Трудности дифференцирования клинических вариантов цистиноза у ребенка 6 лет. *Педиатрия*. 2017; 96 (5): 177–179.

E.S. Antsiferova, V.G. Arsentiev, Y.S. Sergeev

DIFFICULTIES IN DIFFERENTIATING CLINICAL VARIANTS OF CYSTINOSIS IN A 6 YEARS OLD CHILD

S.M. Kirov Military Medical Academy, St. Petersburg, Russia

The article presents a description of nephrotic cystinosis (NC) clinical case in a 6-year-old girl of Arabic origin. Difficulties arose in differentiation of NC infantile and juvenile forms in the patient. This example proves that only phenotypic signs can't give a reliable delineation of NC variants. It is shown that, in some cases, detection of *CTNS* gene mutation character can help with differentiation of these NC forms.

Keywords: nephropathic, infantile, juvenile cystinosis, phenotype, DNA diagnostics.

Quote: E.S. Antsiferova, V.G. Arsentiev, Y.S. Sergeev. Difficulties in differentiating clinical variants of cystinosis in a 6 years old child. *Pediatrics*. 2017; 96 (5): 177–179.

Цистиноз (Ц) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, причиной развития которого является мутация в гене *CTNS* (17p13.2), кодирующем белок, выполняющий роль лизосомального переносчика цистина [1, 2]. В связи с накоплением свободного цистина в лизосомах клеток организма эту патологию относят к лизосомным болезням накопления [2, 3]. Ц регистрируется с частотой 0,5–1,0 случая на 100 000 новорожденных [2].

Фенотипические проявления Ц переменны. В детском возрасте выделяют две нефропатические клинические формы: инфантильную (ИЦ) и ювенильную цистиноз (ЮЦ). ИЦ (95% всех случаев) обычно манифестирует уже во 2-м полугодии жизни ребенка признаками нарушения развития и синдромом Фанкони (Де Тони–Дебре–Фанкони) [1, 2, 4]. В дальнейшем в типичных случаях без лечения заболевание прогрессирует в виде замедления роста, увеличения дефи-

Контактная информация:

Анциферова Елена Спиридоновна – к.м.н., асс. каф. детских болезней ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова»
Адрес: Россия, 194044, г. Санкт-Петербург, ул. Лебедева, 6А
Тел.: (812) 329-71-64,
E-mail: pediatria.vma@yandex.ru
Статья поступила 24.03.17,
принята к печати 23.06.17.

Contact Information:

Antsiferova Elena Spiridonovna – Ph.D., assistant of Pediatric Diseases Department, S.M. Kirov Military Medical Academy
Address: Russia, 194044, St. Petersburg, Lebedeva str., 6A
Tel.: (812) 329-71-64,
E-mail: pediatria.vma@yandex.ru
Received on Mar. 24, 2017,
submitted for publication on Jun. 23, 2017.