

LOWE SYNDROME IN A 2 YEAR OLD CHILD

Rakhmanova Lola Karimovna

*Tashkent Medical Academy, Ministry of Health of the Republic of Uzbekistan,
Tashkent*

Abstract. In order to study the features of the clinical course of Lowe's syndrome in children, a clinical observation of a 2-year-old boy with Lowe's syndrome was carried out. It was revealed that the clinical features of the course of Lowe's syndrome in children are: the development of the disease is closely related to consanguineous marriage and pathology of the early period of pregnancy (7-8 weeks) of the mother; frequent malformations of internal organs and the development of stage II-III chronic renal failure. Early prevention of the development of Lowe's syndrome in children is: inclusion in the risk group of children born from consanguineous marriages; identification and treatment of pathologies of early pregnancy in the mother; Conducting a preventive examination of children at risk by specialized specialists (nephrologist, ophthalmologist, neurologist).

Key words: Lowe's syndrome, child, clinic

Актуальность

Известно, что в 1952г. С.У.Лове, М.Терри и Е.А. McLachlan описали врожденный синдром, протекающий с неврологическими, почечными и глазными аномалиями [1]. Терминология этого синдрома названа учеными: окулоцереброренальный синдром, Lowe синдром, Lowe-Terry -McLachlan, Lowe-Bickel syndrome, OSRL, OMIM 309000 [1-4]. Ген OSRL-1 картирован на длинном плече X-хромосомы (Xq 24 q 26) содержит 24 экзона, занимающих 58 кв. Вследствие мутации гена OSRL-1 кодирующего 105 kD Гольджи-протеин с фосфатидинозитол-4,5-биофосфат-5-фосфатазной активностью, возникают дефицит фосфатидинозитол-4,5-биофосфат-5-фосфатазы в аппарате Гольджи [3,4,5].

Клинические симптомы синдрома Lowe для детей раннего и более старшего возраста характерны резкое отставание в физическом развитии, косоглазие, нистагм, экзофтальм или микрофтальмия, катаракта и/или глаукома, рахитические деформации костей скелета, генерализованная мышечная гипотония, гипотрофия или ожирение, одышки, приступы гипертермии, ассоциированные с метаболическим ацидозом [1-5,6,13,14]. У больных детей рано наступают слепота и прогрессирование почечных нарушений.

Причиной различных неврологических нарушений, умственной отсталости, припадков, мышечной гипотонии при синдроме Lowe считают дефицит аминокислот, кистозное поражение мозга, демиелинизацию нервных волокон, глиоз, нарушение слоистости коры и белого вещества [7,8]. В 90-100% случаев болезни диагностируют двустороннюю или одностороннюю врожденную катаракту или глаукому [1-5,9].

Врожденная патология со стороны почек при синдроме Lowe заключается в том, что в результате генерализованного дефекта в проксимальных канальцах систем транспорта глюкозы, аминокислот, фосфатов, бикарбонатов возникают гипераминоацидурия, глюкозурия при нормогликемии кальциурия, фосфатурия, гиперхлоремический, метаболический ацидоз с гипокалиемией II типа, что характерно для симптомокомплекса ренального Fanconi синдрома [1-5,9,10,11]. Протеинурия отмечается с грудного возраста вначале канальцевая, в дальнейшем в связи с поражением клубочков протеинурия нарастает, приводя к развитию нефротического синдрома [3-5,10-12]. Почечный проксимальный канальцевый ацидоз II типа у больных протекает с вариабельной с РН мочи, поэтому при кальциурии нефрокальциноз не формируется [2,3].

Лечение детей при синдроме Lowe заключается ограничением в диете поваренной соли и галактозы без ограничением приема жидкости. Метаболический ацидоз корректируют по схеме бикарбонаты/цитраты,

назначают препараты кальция, фосфатный буфер, витамина D под контролем анализа крови и мочи [2,3, 9,10, 11].

Прогноз синдрома Lowe неблагоприятный. Риск летального исхода у детей, не получающих терапию, вследствие ацидемической комы с отеком мозга, легких, инфекционных осложнений и прогрессирования в терминальную уремию [1-11,13,14].

Цель исследования - изучить особенности клинического течения синдрома Lowe у детей.

Клиническое наблюдение

Мальчик 2 лет, с Lowe синдромом. По результатам генеалогического метода установлено X-сцепленное рецессивное наследование (рис.1).

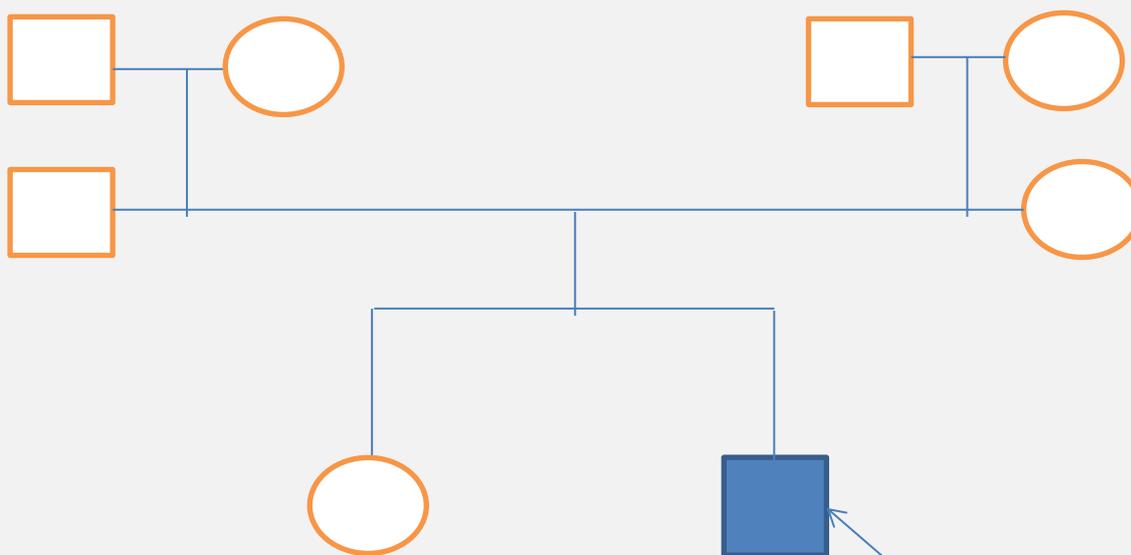


Рисунок-1. ■ Lowe синдром с X-сцепленным рецессивным типом наследования.

Жалобы со слов родители на отёки по всему телу, олигурию, косоглазие, отставание в умственном и физическом развитии.

Anamnesis morbi. Первые симптомы заболевания у больного наблюдались в 1 года и лечились с диагнозом: врожденный нефротический синдром, функция почек сохранена. Перенесенные заболевания: Врожденный порок сердца - дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП). Дефицитная анемия II степени.

Anamnesis vitae: из анамнеза выяснилось, что ребенок родился от родителей из близкородственного брака. Во время беременности особых жалоб у матери не отмечалось, был токсикоз до 3 месяца и анемия дефицитная II степени. Роды протекали без осложнений. Родственники по отцовской линии имеют наследственную патологию –сахарный диабет 2 типа. Установлено, что мать больного страдает поликистозом почек.

Status preseans: общее состояние ребенка на момент осмотра тяжелое за счет симптомов общей интоксикации: вялость, капризность, низкий аппетит. Мальчик значительно отстаёт в физическом развитии (не ходит, зубов всего 10) и в интеллектуальном развитии (не говорит, на вопросы не отвечает). Кожные покровы бледные, выраженные отёки по всему телу. Костно-мышечная система – «X» образная деформация ног, тонус мышц конечностей снижен, гипотония. Выявлено стигмы дисэмбриогенеза: оттопыренные и низко расположенные уши, низкий лоб, низкий рост волос на лбе, короткая шея, короткая уздечка. Дыхание в лёгких жестковатое, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, систолический шум во всех точках. Живот мягкий, увеличен за счёт асцита, печень + 2 см увеличена, безболезненна, селезенка не увеличена. Мочеиспускание редкое, малыми порциями, моча желтого цвета. Суточный диурез-350 мл. Стул регулярный. Менингеальных симптомов нет.

Лабораторные анализы; общий анализ крови: гемоглобин - 72 г/л, эритроциты - $2,2 \times 10^{12}$, лейкоциты - $9,9 \times 10^9$, СОЭ - 20 мм/ч. Общий анализ мочи: объем - 55 мл, удельный вес - 1008, белок в моче - 2,8 г/л, плоский эпителий - 7-8, почечный эпителий - 5-8, лейкоциты - 3-6, измененные эритроциты - 6-8, без измененные эритроциты -3-4, гиалиновые цилиндры -3-6. Биохимический анализ крови: гипопроотеинемия (общий белок - 39 г/л, гипоальбуминемия (14%), мочевины - 24,2 ммоль/л, креатинин - 356мкмоль/л. Гиперхолестеринемия (14 ммоль/л). Кислотно-основное состояние (КОС): PH-7,23, pO₂ (мм.рт.ст.)-68, pCO₂ (мм.рт.ст.)-34,67, SO₂ %-88,43, HCO₃ (ммоль/л)-19,21. Фосфатурия-25,4 мг/кг/сут, кальциурия-4,5 мг/кг/сут. Скорость

клубочковой фильтрации (СКФ)-75,8мл/(мин^x 1,73м²)- соответствует ХБП II стадии.

Осмотр Офтальмолога: снижение остроты зрения, косоглазие и ретинопатия.

Осмотр невропатолога: органическое поражение ЦНС.

На основании вышеизложенной информации и в связи с тем, что у ребенка был диагностирован окулярный, церебральный и нефротический синдром, был поставлен следующий *клинический диагноз:* Lowe синдром. Осложнение: ХБП II стадии. Сопутствующий: Врожденный порок сердца - дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП). Дефицитная анемия II степени.

Выводы

1. Клинические особенности течения синдрома Lowe у детей являются: развитие заболевания тесно связано с близкородственным браком и патологией раннего периода беременности (7-8 недель) матери; частые пороки развития внутренних органов и развитие хронической почечной недостаточности II-III стадии.
2. Ранняя профилактика развития синдрома Lowe у детей являются: включение в группу риска детей, рожденных от близкородственных браков; выявление и лечение патологий раннего периода беременности у матери; проведение профилактический осмотр детей из группы риска узких специалистов (нефролог, офтальмолог, невропатолог).

Литература

1. Lowe C.U, Terry.M. McLachlan E.A. Organic asiduria, decreased renale ammoniac production hydrophthalmos and mental retardation. A clinical entity. Am. J. Dis. Chil. 1952;83:164.
2. Савенкова Н.Д., Папаян А.В. Нефротический синдром при синдроме Лоу. В: Нефротический синдром в практике педиатра. Эксупап. С-Пб, 1999; 152-155.
3. Юрьева Э.А. тубулопатии. В: Игнатова М.С. ред. Детская нефрология: Руководство для врачей. М., 2011. Гл. 21: 358-389.

4. Zang YQ, Wang F, Ding J, Yan H, Yang EL. Novel OCRL mutations in Chinese children with Lowe syndrome. *World J. Pediatr.* 2013; 9 (1): 53-57.
5. Chen H. *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling.* Humana press, 2006; 1069.
6. Hayasaka S, Jamada T, Nitta K. et al. Ascorbic acid end amino acid values in the aqueous humor of a patient with Lowe`s syndrome. *Graefes Arch. Klin. Exp. Ophthalmol.* 1997; 235 (4): 217-221.
7. Sethi S.K, Bagga A, Gulati A. et al. Mutations in OSRL 1 gene in Indian children with Lowe syndrome. *Clin. Exp. Nephrol.* 2008;12(5):358-362.
8. Liu T, Yue Z, Wang h et al. Novel mutation of OSRL 1 in Lowe syndrome. *Indian J. Pediatr.* 2015;82(1):89-92.
9. Igarashi T. Fanconi syndrome. *Pediatric nephrology.* In: Avner E, Harmon W, Niaudet P. ed. Springer-Verlag, Berlin, 2009;Vol-1: 1039-1067.
10. Tasic V, Lozanovski VJ, Korneti P et al. Clinical and laboratory features of Masedonian children with OCRL mutations. *Pediatr Nephrol.*2011;26(4);557-562.
11. Raxmanova L.K., Karimova U.N., Israilova N.A.et al. Peculiarities of immunity in nephrotic syndrome in children with covid-19 against the atopic background. *Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation.* 2021; Vol.32. Issue 2. P. 4391-4394.
12. Левиашвили Ж.Г., Савенкова Н.Д., Аничкова И.В. Особенности патологии почек у детей с Lowe синдромом. *Нефрология.*2015.Том19.№6.53-59.
13. Маджидова Н.М., Рахманова Л.К., Ганиева М.Ш. Синдром Лоу у девочки 2,5 лет. *Application of high innovative technologies in preventive medicine.* Andijan 2023. P.484-485.
14. Raxmanova L.K., Madjidova N.M., Karimdjanov I.A. Bolalarda Fankoni nefronoftizining klinik–etiologik xususiyatlari. Тезисы международной конференции терапевтов “Инновационные технологии в диагностике и лечении внутренних заболеваний” 19–20 мая 2023 года, Ташкент. -С.126-127.



15. Loi M. Lowe syndrome. Orphanet J of rare dis.2006.18 (1):16.