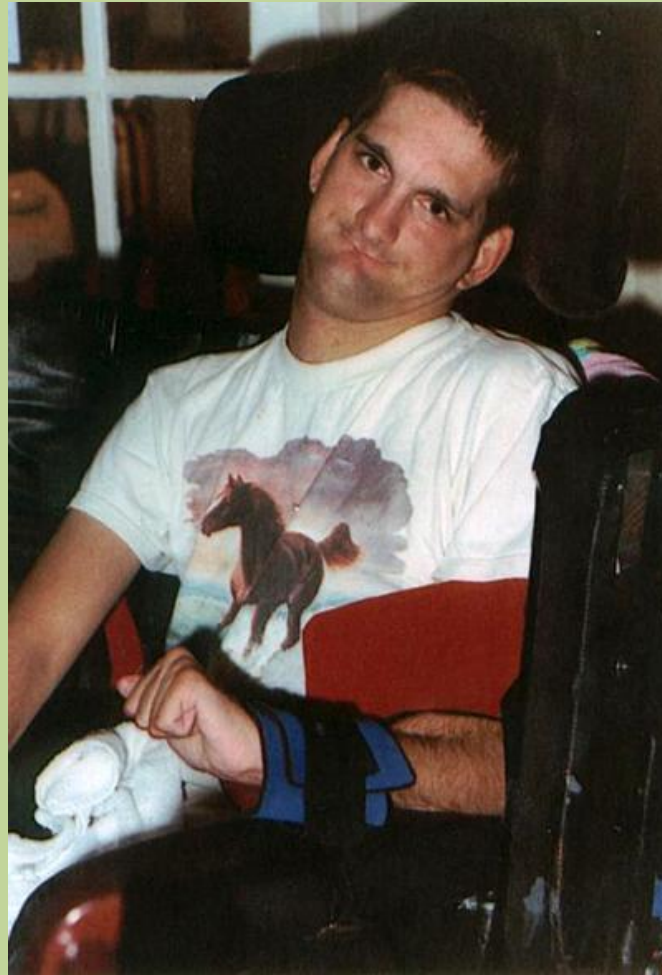


Синдром Лёша – Нихена



История заболевания

- Майкл Лёш, будучи студентом медицинского Университета Джона Хопкинса, вместе со своим наставником Биллом Нихеном, который был педиатром и генетиком, обнаружили признаки синдрома Лёша — Нихена, сопутствующие гиперурикемии (повышенное содержание мочевой кислоты в крови)



ЭТИОЛОГИЯ

- Наследственная болезнь обмена веществ, обусловленная дефицитом фермента гипоксантин-фосфорибозилтрансферазы, проявляющаяся:
 - ✓ умственной отсталостью,
 - ✓ хореоатетозом,
 - ✓ приступами агрессивного поведения с самоповреждением,
 - ✓ повышенным содержанием мочевой кислоты в моче.

Ген, кодирующий гипоксантин-фосфорибозилтрансферазу, расположен в X-хромосоме. Заболевание наследуется как моногенный рецессивный X-сцепленный признак. Заболевание отмечается у лиц мужского пола.

На первом году жизни проявляется задержка психомоторного развития, в последующем присоединяются спастичность и хореоатетоз. Характерным признаком болезни являются аутоагрессивные действия, которые обычно развиваются вскоре после того, как у детей прорезываются зубы. Больные обкусывают себе губы, ногти, пальцы, предплечья (вплоть до самоампутации), царапают нос и рот, пускают себе кровь. **Болевая чувствительность остается сохранной.** В связи с этим больные нередко кричат от боли, которую сами же себе причинили. Они могут также демонстрировать агрессию и по отношению к другим людям, крушить окружающие предметы.

Диагностика

- Диагноз синдрома Лёша — Нихена ставится по трём основным клиническим элементам:
 1. повышенная продукция мочевой кислоты,
 2. неврологическая дисфункция,
 3. когнитивные и поведенческие нарушения.

Довольно сложно поставить диагноз на ранней стадии, когда эти три признака не так очевидны. Подозрения могут возникнуть из-за задержки развития, сопровождающейся гиперурикемией. Также возможно образование камней в почках (нефролитиаз) или наличие крови в моче (гематурия), вызванные кислотномочевыми камнями. Зачастую подозрения на синдром Лёша — Нихена возникают с появлением наносимых самому себе ранений у больного. Однако самотравмирующее поведение встречается и в других патологических состояниях, таких как неспецифическая умственная отсталость, аутизм, синдром Туретта, синдром Корнелии де Ланж, синдром Ретта, синдром Райли — Дея, нейрокантоцитоз, наследственные нейропатии первого типа, и некоторые психиатрические заболевания. Из перечисленного, только больные с синдромом Лёша — Нихена, синдромом дэ Ланжа, и синдромом Райли — Дея, демонстрируют потерю тканей как последствие саморанений. Особенностью синдрома Лёша — Нихена, отличающей его от других синдромов связанных с нанесением себе ранений, является кусание пальцев, губ, внутренней поверхности щёк. Наличие синдрома Лёша — Нихена должно рассматриваться только при наличии самотравмирующего поведения вместе с гиперурикемией и неврологической дисфункцией.

- Первые 6—8 месяцев жизни дети развиваются нормально. Часто первым признаком заболевания бывает **большое количество кристаллов мочевой кислоты** на пеленках ребенка, напоминающих **оранжевый песок**.

На первом году жизни может появиться мочекаменная болезнь.

Изменения со стороны мозга развиваются постепенно: ребенок, который сидел и хорошо держал голову, утрачивает все навыки и уже никогда их не восстанавливает.

Старшие дети могут сидеть в кресле только с опорой туловища. Часто появляются **непроизвольные движения**, увеличивается напряжение мышц, другие патологические симптомы со стороны нервной системы.

Умственные нарушения выражены значительно (**коэффициент интеллекта ниже 50**), но часть больных может научиться говорить. Бросается в глаза склонность к самоповреждениям, которая приобретает привычный характер, больной делает это **несознательно**, плачет от боли и просит о помощи. Функция жевания не нарушается.

Характерной чертой биохимических нарушений при синдроме Леша—Найхана является **повышение уровня мочевой кислоты в крови и увеличение ее выделения с мочой, что может быть причиной тяжелой почечной недостаточности и смерти больных через 10 лет**.

- Другие осложнения повышенного образования мочевой кислоты — **подагрические отит и воспаления суставов с приступами подагры**.



Больной с синдромом Лёша - Нихена

Лечение и профилактика

- Рекомендуется назначение аллопуринола-синтетического аналога гипоксантина. Происходит процесс конкурентного ингибирования ксантиноксидазы, что приводит к накоплению гипоксантина, но поскольку вещество растворимо, по сравнению с мочевой кислотой, то довольно быстро выделяется из организма.

Используемые источники

Статьи о синдроме Лёша – Нихена:

- <http://m.topnews.ru/photo/7380?page=5>
- <http://medicalplanet.su/neurology/518.html>
- <https://ru.wikipedia.org/wiki>
- <http://www.nedug.ru/library/>