

^{1,2}Быков Ю.В., ^{1,3}Обедин А.Н., ²Пучков А.А.**СИНДРОМ КОККЕЙНА ТИП II**¹**ФГБОУ ВО «Ставропольский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения РФ, 355017, Россия, г. Ставрополь, ул. Мира, 310;**²**ГБУЗ Ставропольского края «Детская краевая клиническая больница» Министерства здравоохранения РФ, 355002, Россия, г. Ставрополь, ул. Семашко, 3;**³**ГБУЗ Ставропольского края «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр № 1» Министерства здравоохранения РФ, 355002, Россия, г. Ставрополь, ул. Семашко, 3/1****Резюме.**

Синдром Коккейна (СК) – редкое аутосомно-рецессивное нейродегенеративное заболевание, связанное с нарушением репарации ДНК, характеризующееся задержкой развития и мультисистемными поражениями. В статье представлен редкий клинический случай синдрома Коккейна типа II у ребёнка с подтверждённой мутацией в гене ERCC6 и тяжёлым течением заболевания. Манифестация симптомов отмечена в неонатальном периоде, в дальнейшем развились выраженный неврологический дефицит, сенсорная глухота, офтальмологические нарушения, эпилептический синдром и стойкая гипотрофия. Особенностью наблюдения является длительная продолжительность жизни (до 17 лет) на фоне крайне неблагоприятного прогноза, характерного для СК типа II. Диагноз был верифицирован молекулярно-генетически, нейровизуализация выявила характерные изменения головного мозга. Лечение носило поддерживающий характер и включало мультидисциплинарный подход: нутритивную, симптоматическую, противосудорожную и паллиативную терапию. Состояние ребёнка оставалось стабильно тяжёлым, требующим постоянного медицинского наблюдения. Описанный случай подчёркивает важность ранней диагностики, мультидисциплинарного ведения и настороженности клиницистов при ведении редких нейродегенеративных заболеваний в педиатрии.

Ключевые слова: синдром Коккейна, нейродегенерация, нарушение репарации ДНК, мутация ERCC6, тип II, мультисистемная патология, прогероподобный синдром

^{1,2}Bykov Yu.V., ^{1,3}Obedin A.N., ²Puchkov A.A.**COCKAYNE SYNDROME TYPE II**¹**Stavropol State Medical University, 310 Mira st., Stavropol, Russia, 355017**²**Stavropol Regional Children's Clinical Hospital, 3 Semashko st., Stavropol, Russia, 355002**³**Stavropol Regional Clinical Perinatal Center No. 1, 3/1 Semashko st., Stavropol, Russia, 355002****Abstract.**

Cockayne syndrome (CS) is a rare autosomal recessive neurodegenerative disorder associated with impaired DNA repair, developmental delay, and multisystem involvement. This article presents a rare clinical case of type II CS in a child with a confirmed ERCC6 gene mutation and a severe disease course. Symptoms manifested in the neonatal period and progressed with profound neurological deficits, sensorineural hearing loss, ophthalmologic disorders, epileptic syndrome, and persistent malnutrition. A distinctive feature of this case is the unusually long survival (up to 17 years), which is exceptional for CS type II, typically associated with a poor prognosis. The diagnosis was confirmed by molecular genetic testing, and neuroimaging revealed characteristic brain abnormalities. The patient received supportive care based on a multidisciplinary approach, including nutritional, symptomatic, antiepileptic, and palliative treatment. The condition remained stably severe and required continuous medical supervision. This case emphasizes the importance of early diagnosis, ongoing multidisciplinary management, and clinical vigilance in children with rare neurodegenerative disorders.

Keywords: Cockayne syndrome, neurodegeneration, DNA repair disorder, ERCC6 mutation, type II, multisystem pathology, progeroid syndrome

Введение.

Синдром Коккейна (СК) – редкое аутосомно-рецессивное нейродегенеративное заболевание, относящееся к группе сегментных прогерий, возникающее на фоне дефекта транскрипционно-сцепленной нуклеотидной эксцизионной репарации (TC-NER) [1–3]. Основной причиной неврологической дисфункции при СК считается нарушение базальной транскрипции вследствие мутации гена ERCC6, кодирующего белок CSB (Cockayne Syndrome B) [4].

Впервые клинический случай СК был описан в 1936 году Эдвардом Коккейном в работе под названием «Карликовость с атрофией сетчатки и глухотой» [5, 6].

СК встречается с частотой 1 на 250 000 новорождённых, а общая распространённость оценивается в 2,5 на миллион человек, причём эти показатели остаются относительно стабильными в разных регионах мира [6–9]. Расовой или половой предрасположенности к заболеванию не выявлено [2]. Прогноз неблагоприятный: большинство пациентов не доживает до подросткового возраста [1].

СК представляет собой фенотипический спектр, включающий три основных клинических типа и фетальную форму заболевания:

- *Tun I* (классическая или умеренная форма): нормальное пренатальное развитие, но в первые два года жизни проявляются выраженная задержка роста, нарушения развития, позднее начало самостоятельной ходьбы, ограниченное вербальное развитие при сохранённом социальном взаимодействии [3, 6, 10].
- *Tun II* (тяжёлая инфантильная форма): симптомы возникают при рождении или в неонатальном периоде, включают задержку роста, офтальмологические аномалии и практически полное отсутствие постнатального неврологического развития [3, 6, 10, 11]. Пациенты с СК типа II демонстрируют наиболее тяжёлое течение заболевания, зачастую с пренатальными проявлениями и выживаемостью не более десяти лет.
- *Tun III* (лёгкая форма): характеризуется почти нормальным ранним психомоторным развитием с появлением симптомов в более позднем детстве [3, 6, 10].
- **COFS-синдром** (цереброокулофациоскелетный синдром): наиболее тяжёлая фетальная форма, фенотипически перекрывающаяся с СК типа II [12].

Несмотря на прогресс в молекулярной диагностике, СК остаётся крайне редким и труднодиагностируемым заболеванием с выраженным фенотипическим разнообразием, что требует от клиницистов высокой настороженности. Ввиду низкой распространённости, ограниченного числа описанных случаев и тяжёлого прогноза каждый подтверждённый случай СК, особенно с мультисистемным поражением, представляет значительный интерес для клинической практики и научного сообщества. В данной работе представлен редкий случай СК типа II у ребёнка, который дожил до 17 лет, с тяжёлым мультисистемным течением и верифицированной мутацией, что подчёркивает важность ранней диагностики и мультидисциплинарного подхода к ведению таких пациентов.

Этиология и патогенез

СК – генетически детерминированное заболевание, обусловленное мутациями в генах ERCC6 и ERCC8, кодирующих белки, участвующие в транскрипционно-сцепленной нуклеотидной эксцизионной репарации (TC-NER) [5]. Этот механизм репарации обеспечивает восстановление повреждений ДНК в активно транскрибируемых участках генома, что особенно критично для клеток с высокой метаболической активностью, таких как нейроны.

СК подразделяется на две основные группы комплементации: CSB и CSA. Около 80% случаев связано с мутациями в гене ERCC6 (CSB), локализованном на хромосоме 10q11 [2]. Остальные пациенты относятся к группе CSA, обусловленной мутациями в гене ERCC8, расположенном на участке 5q12.1 [2]. По состоянию на сегодняшний день описано более 78 различных мутаций в гене

CSB и свыше 30 в CSA, что подтверждает как редкость, так и генетическую неоднородность заболевания [2].

СК входит в спектр редких наследственных заболеваний, связанных с нарушением механизмов репарации ДНК. Дефект репарации приводит к накоплению спонтанных повреждений ДНК, что активирует каскад нейродегенеративных процессов. Клинически это проявляется в форме прогрессирующей микроцефалии, церебральной атрофии и задержки психомоторного развития [5].

Исследования на животных моделях показали, что в патогенезе СК важную роль также играют митохондриальная дисфункция, хронический оксидативный стресс и снижение нейрогенеза [1]. Эти механизмы усугубляют повреждение нервной ткани и формируют тяжёлый мультисистемный фенотип заболевания.

Таким образом, СК представляет собой нейродегенеративное заболевание с чёткой генетической природой, развивающееся на фоне системного нарушения механизмов репарации ДНК и регуляции транскрипции. Понимание его молекулярных основ играет ключевую роль в диагностике и разработке потенциальных терапевтических подходов.

Клинические проявления

СК характеризуется выраженным нейродегенеративным и мультисистемным фенотипом, формирующимся с первых недель жизни. Типичный внешний облик пациентов включает выраженную гипотрофию, кахектическую карликовость, сморщенную и морщинистую кожу, резкую потерю подкожной жировой клетчатки, крючковатый нос, запавшие глаза и сутулую осанку, что придаёт лицу характерный старческий вид [1, 3, 5, 6]. Отсутствие подкожного жира и тонкие черты лица делают внешний облик резко отличающимся от нормы уже в раннем детстве [1, 5].

Частыми дерматологическими проявлениями являются фоточувствительность, атрофические и трофические изменения кожи, а также сухость, ломкость и истончение волос [1, 5]. Даже кратковременное воздействие солнечного света может вызывать выраженные ожоги, особенно у пациентов с СК типов I и II [3, 6].

У большинства пациентов с СК тип II наблюдаются тяжёлые неврологические нарушения уже в первые недели или месяцы жизни. Отмечаются выраженные задержки как физического, так и психомоторного развития, ранняя микроцефалия, слабость общего мышечного тонуса, дефицит активных движений, снижение реакции на внешние стимулы.

Неврологический статус включает в себя спастическую диплегию, контрактуры крупных и мелких суставов, устойчивую сенсомоторную тугоухость и прогрессирующее снижение остроты зрения. Также описаны врождённые катаракты и другие структурные аномалии глаз [12].

Суставные и костные деформации (в том числе кифоз, сколиоз) манифестируют в раннем постнатальном возрасте и прогрессируют по мере роста ребёнка [12]. Комплекс нарушений в опорно-двигательной системе ведёт к выраженному ограничению подвижности и формированию стойких контрактур.

СК тип II клинически напоминает ускоренное старение организма. У таких пациентов отмечаются катаракта, остеопения, преждевременный атеросклероз и ряд других признаков, свойственных пожилому возрасту, что делает заболевание уникальным в аспекте «сегментной прогерии» [1, 5, 6]. Прогноз заболевания остаётся крайне неблагоприятным: большинство пациентов с СК тип II умирают в возрасте до пяти лет [12].

Методы нейровизуализации позволяют выявить типичные изменения центральной нервной системы. КТ и МРТ головного мозга демонстрируют венрикуломегалию, кальцинаты в области подэпендимарной зоны, демиелинизацию белого вещества, атрофию коры и мозжечка, а также кальцификацию базальных ганглиев [1].

В последних исследованиях также описывается сочетание эпилептических синдромов и устойчивых инфекционных осложнений, формирующих картину тяжёлого мультисистемного течения [1]. Такие случаи, хотя и встречаются редко, имеют важное значение для педиатрической практики и подчёркивают необходимость мультидисциплинарного подхода к диагностике и лечению.

Диагностика

Диагностика СК представляет собой сложный многоэтапный процесс, основанный на клинической настороженности и подтверждённый молекулярно-генетическими методами. Учитывая широкий спектр симптомов, верификация диагноза требует междисциплинарного подхода с участием специалистов различных профилей [2].

Пациенты с подозрением на СК проходят комплексное обследование, направленное как на подтверждение диагноза, так и на исключение других наследственных нейродегенеративных заболеваний. В обязательный диагностический алгоритм входят генетическое, офтальмологическое, неврологическое, гастроэнтерологическое, аудиологическое, дерматологическое, стоматологическое и эндокринологическое обследования. Наряду с этим регулярно проводятся исследования функции почек и оценка нутритивного статуса, включая участие диетолога [2].

Офтальмологическая диагностика включает осмотр глазного дна и электроретинографию. Неврологическое обследование включает электроэнцефалографию и исследование нервной проводимости. Аудиометрия применяется для оценки степени нейросенсорной тугоухости, типичной для СК [2].

Особое значение имеет молекулярно-генетическая верификация диагноза. Основу составляет анализ мутаций в генах ERCC6 и ERCC8, которые кодируют белки репарации ДНК, ассоциированные с группами комплементации CSB и CSA соответственно [2]. Обследование может включать кариотипирование, хромосомный микроматричный анализ, исследования хрупкости хромосом и прямое секвенирование ДНК. При необходимости используется культивирование клеток из амниотической жидкости или кожи, что позволяет выполнить как пренатальную, так и постнатальную диагностику [2].

Культивируемые фибробласты позволяют выявить нарушение синтеза РНК после УФ-облучения, а также оценить скорость репарации ДНК, что является функциональным маркером СК [2]. Эти методы особенно ценны в случаях, когда молекулярно-генетическое тестирование затруднено или требует подтверждения.

Молекулярно-генетическое секвенирование генов ERCC6 и ERCC8 в настоящее время рассматривается как «золотой стандарт» диагностики СК. Оно позволяет выявить как известные, так и ранее не описанные мутации, включая тяжёлые формы типа II, что имеет решающее значение для постановки диагноза, прогностической оценки и генетического консультирования [12].

Тактика ведения

Лечение СК носит исключительно симптоматический и поддерживающий характер. Целью терапии является предупреждение осложнений, коррекция нарушений развития и улучшение качества жизни пациента [2]. Учитывая мультисистемность заболевания, лечение требует участия специалистов различных профилей, включая педиатров, неврологов, офтальмологов, гастроэнтерологов, оториноларингологов, физиотерапевтов и нутрициологов [2, 13, 14].

Одним из ключевых направлений является организация питания. При нарушении глотания и недостаточном нутритивном статусе показано кормление через гастростомическую трубку. Это позволяет обеспечить стабильное поступление необходимых питательных веществ и снизить риск аспирации [12]. Наряду с этим проводится оценка и коррекция дефицитов массы тела, микроэлементов и витаминов.

Физиотерапия и трудотерапия направлены на профилактику и коррекцию контрактур, сохранение подвижности суставов и улучшение общего функционального статуса. При наличии тремора, спастичности и эпилептических приступов возможно применение лекарственных препаратов: карбидопа-леводопа, противосудорожные средства и спазмолитики подбираются индивидуально, с учётом клинической картины [2]. При этом необходимо учитывать противопоказания: метронидазол строго запрещён к применению у пациентов с СК в связи с высокой нейротоксичностью [2].

Офтальмологическое ведение включает регулярный мониторинг и лечение катаракты, структурных аномалий глаз и фоточувствительности. Использование солнцезащитных очков рекомендуется с

раннего возраста для защиты хрусталика и сетчатки от УФ-излучения [12]. Аудиологическая помощь включает подбор слуховых аппаратов или кохлеарную имплантацию при выраженной тугоухости.

Дополнительно проводится терапия сопутствующих состояний, таких как артериальная гипертензия и гастроэзофагеальный рефлюкс, в соответствии с общепринятыми подходами, как у общей популяции [12]. Также важны регулярные обследования функции почек и печени, мониторинг уровня глюкозы крови, стоматологическая помощь, профилактика кариеса и поддержание гигиены полости рта [13, 14].

Таким образом, лечение СК требует постоянного наблюдения и адаптации терапевтической тактики с учётом возрастных изменений, прогрессирования симптомов и индивидуальных особенностей течения заболевания.

Клинический случай.

К., 17 лет, госпитализирован в хирургическое отделение краевой детской клинической больницы плановом порядке с целью замены гастростомы, уточнения текущего состояния и коррекции терапии.

Клинический диагноз.

Основное заболевание: синдром Коккейна тип II, ген ERCC6, мутация c.598C > T (p.Arg200Ter).

Осложнения: тяжёлый неврологический дефицит (стойкая афазия, отсутствие активных движений, спастические контрактуры), судорожный синдром, нейросенсорная тугоухость III степени, миопия высокой степени, катаракта, хроническая гипотрофия.

Сопутствующие состояния: хронический экссудативный средний отит, полисинусит, анемия смешанного генеза, пупочная и паховые грыжи, кардиомиопатия с дилатацией полостей левого желудочка и клапанной регургитацией.

Ребёнок от первой беременности, роды срочные, самостоятельные, доношенный. Родители пациента клинически здоровы, признаков наследственных или хронических заболеваний не выявлено. Кровнородственного брака в семье не отмечается. У сибсов проявлений наследственной патологии нет. Наследственный анамнез не отягощён. При молекулярно-генетическом исследовании у обоих родителей выявлена гетерозиготная мутация c.598C > T (p.Arg200Ter) в гене ERCC6, что соответствует аутосомно-рецессивному типу наследования и подтверждает носительство данной патогенной мутации в семье.

Масса тела ребёнка при рождении составляла 2 700 г, рост – 54 см. С первых недель жизни отмечались признаки гипоксическо-ишемического поражения центральной нервной системы, включая мышечную гипотонию, слабый сосательный рефлекс, снижение реакции на внешние раздражители. В раннем возрасте диагностирована выраженная задержка психомоторного и речевого развития, ребёнок не сидел, не удерживал взгляд, не гулил, самостоятельно не ел и не реагировал на речь. С грудного возраста наблюдался у невролога, позднее – у педиатра, офтальмолога, ЛОР-врача, ортопеда, кардиолога. С 9 лет – под наблюдением генетика в Москве. По данным молекулярно-генетического исследования, выполненного в федеральной клинике, выявлена патогенная мутация в гене ERCC6: c.598C > T (p.Arg200Ter), что подтвердило диагноз синдрома Коккейна тип II. Заболевание протекает с тяжёлым фенотипом, мультисистемными проявлениями и устойчивым прогрессированием.

В рамках молекулярно-генетического обследования также проводилась дифференциальная диагностика с другими наследственными нейродегенеративными заболеваниями, включая митохондриальные энцефалопатии, цереброокулофациоскелетный синдром (COFS), ксеродерму пигментозум и трихотиодистрофию. Эти патологии были исключены, что в сочетании с выявленной мутацией в гене ERCC6 окончательно подтвердило диагноз синдрома Коккейна тип II.

На фоне основного заболевания сформировался выраженный неврологический дефицит: стойкая афазия, отсутствие активных движений, спастические контрактуры, судорожный синдром, а также грубая задержка развития. Со стороны соматического статуса зафиксированы: гипотрофия, хронический экссудативный средний отит, полисинусит, анемия смешанного генеза, пупочная и паховые грыжи, двусторонняя тугоухость III степени, миопия высокой степени, помутнение роговиц обоих глаз. В связи с нарушением глотания и частыми эпизодами аспирации, в 2023 году была

установлена гастростома, ранее – трахеостома. Пациент получал нутритивную поддержку через гастростому, базовую медикаментозную терапию, включая противосудорожные препараты и сердечные средства.

С начала зимы 2025 года на фоне относительного благополучия зафиксировано ухудшение состояния: фебрильная лихорадка до 39,5 °С, генерализованные судороги, ригидность мышц, вялость, угнетение уровня сознания. Госпитализирован в инфекционный стационар с подозрением на менингоэнцефалит. Проведена КТ головного мозга, по данным которой выявлены признаки нейроинфекции: выраженная венрикуломегалия, субэпендимальные кальцинаты, атрофия коры, расширение наружных ликворных пространств, единичные кисты в левой височной доле, признаки воспалительного поражения. Картина соответствовала бактериальному энцефалиту на фоне врождённой атрофии мозга. Назначена массивная антибактериальная терапия (цефтриаксон, меропенем, метронидазол), инфузионная поддержка, диакарб, дексаметазон, противосудорожные препараты. В течение лечения развилась полиорганная дисфункция: сердечная недостаточность, нарушение перистальтики, электролитные сдвиги, анемия, гипоальбуминемия. По результатам врачебной комиссии подтверждён паллиативный статус.

При повторной госпитализации весной 2025 года состояние пациента оценено как стабильно тяжёлое. Сознание снижено, речевого контакта нет, активных движений не совершает, спастика, контрактуры конечностей. Дыхание через трахеостому. Температура тела – 36,5 °С, частота сердечных сокращений – 120 уд/мин, артериальное давление – 105/60 мм рт. ст. Кожные покровы бледные. Аускультативно – проводные хрипы. Живот мягкий, вздут, гастростома функционирует. Перистальтика ослаблена. Стул нерегулярный. Диурез сохранён. Масса тела, по данным осмотра, около 20 кг (рис. 1).



Рисунок 1. Объективный статус ребёнка

По данным лабораторных исследований: в общем анализе крови – анемия (гемоглобин – 118 г/л), лейкоцитоз – $10,93 \times 10^9/\text{л}$, нейтрофилёз – 81,3 %, СОЭ – 37 мм/ч. Прокальцитонин – 6,2 нг/мл.

Биохимический анализ крови: АЛТ – 59,3 Ед/л, мочевины – 12,2 ммоль/л, лактат – 2,84 ммоль/л, альбумин – 38,3 г/л. В кислотно-основном состоянии: pH – 7,386, BE – 2,7 ммоль/л, SpO₂ – 87,4 %. Коагулограмма: фибриноген – 4,2 г/л, ПТИ – 85 %, МНО – 1,3. По данным ЭКГ – синусовый ритм, неполная блокада правой ножки пучка Гиса. ЭхоКГ: дилатация полостей левого желудочка (КДО – 71 мл), снижение сократимости, фракция выброса 67%, умеренная митральная, трикуспидальная и лёгочная регургитация. Рентгенография грудной и брюшной полости: нормальная пневматизация, визуализация тени гастростомы, данных за перфорацию или непроходимость не получено. Флебография: проходимость катетеров удовлетворительная, затёка контраста не выявлено.

Пациент продолжал получать нутритивную поддержку через гастростому, при этом суточный объём жидкости рассчитывался с учётом массы тела (около 1 200–1 500 мл/сут.). Медикаментозная терапия включала: каптоприл в дозе 0,006255 мг/кг трижды в день (примерно 0,125 мг 3 раза в день при массе 20 кг), спиронолактон 0,005 мг/кг/сут. однократно (≈0,1 мг/сут.), бисопролол 0,00125 мг/кг дважды в день (≈0,025 мг 2 раза в день), холекальциферол 2500 МЕ/сут., железо (III) гидроксид полимальтозат 50 мг/мл по 5 капель (≈10 мг) дважды в день. В рамках противосудорожной терапии применялись левитирацетам в дозе 20 мг/кг/сут. (400 мг/сут.), натрия вальпроат в дозе 15 мг/кг дважды в день (≈600 мг/сут.). При наличии признаков воспалительного процесса назначался цефтриаксон из расчёта 75–100 мг/кг/сут., метронидазол – 20–30 мг/кг/сут. в 3 приёма, дексаметазон – 0,15–0,3 мг/кг/сут. в течение 3–5 суток, фуросемид при необходимости – 1 мг/кг/сут. Инфузионная терапия проводилась с использованием растворов NaCl 0,9%, глюкозы 5%, реосорбилакта в объёме до 80 мл/кг/сут. Подбор дозировок проводился с учётом гипотрофии, нарушенной функции печени и сердечно-сосудистой системы, под контролем витальных параметров и биохимических показателей.

На фоне терапии отмечена частичная положительная динамика: нормализация температуры, снижение уровня воспалительных маркеров, стабилизация гемодинамики и водно-электролитного баланса. Проведена плановая замена гастростомы, нарушений в её функционировании не зафиксировано. Пациент выписан в стабильно тяжёлом состоянии под наблюдение педиатра и службы выездной паллиативной помощи по месту жительства.

Обсуждение.

СК типа II относится к наиболее тяжёлым формам заболевания и характеризуется ранней манифестацией и крайне неблагоприятным прогнозом: по данным литературы, средняя продолжительность жизни пациентов с этим вариантом составляет не более 5 лет [6, 12]. В большинстве описанных случаев летальный исход наступает в раннем детском возрасте вследствие прогрессирующих неврологических и соматических осложнений [6, 10].

Для СК в целом отмечается значительная фенотипическая вариабельность: средний возраст смерти пациентов всех типов составляет около 16 лет, а в отдельных случаях описана выживаемость до третьего десятилетия жизни [12]. Однако такие наблюдения касаются преимущественно пациентов с типом I или более лёгкими формами заболевания, а не с типом II.

Представленный клинический случай отличается исключительной длительностью выживания: пациент с клинически и молекулярно подтверждённым СК типа II прожил 17 лет. В доступной литературе отсутствуют сообщения о подобных наблюдениях, что подчёркивает уникальность данного примера. Следовательно, это наблюдение демонстрирует возможность значительного увеличения продолжительности жизни при тяжёлых формах СК типа II на фоне длительного мультидисциплинарного ведения, нутритивной поддержки, противосудорожной и паллиативной терапии.

Заключение.

СК представляет собой крайне редкую нейродегенеративную орфанную патологию с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующуюся тяжёлым мультисистемным течением и неблагоприятным прогнозом. По данным литературы, большинство пациентов с СК тип II умирают в возрасте до 5 лет в связи с ранней манифестацией, тяжёлыми неврологическими и соматическими

осложнениями и отсутствием этиотропной терапии. На этом фоне случай пациента, достигшего 17-летнего возраста, является исключительно редким и клинически значимым.

У представленного пациента заболевание манифестировало в первые недели жизни с типичной клинической картиной: выраженная задержка развития, микроцефалия, нарушения слуха и зрения, контрактуры, эпилептический синдром, соматическая отягощённость. Несмотря на тяжёлый и прогрессирующий характер течения, была обеспечена длительная медицинская и социальная поддержка, включая нутритивную, медикаментозную, паллиативную и мультидисциплинарную помощь, что позволило значительно увеличить продолжительность жизни.

Молекулярно-генетическое подтверждение диагноза, а также детальное наблюдение в течение многих лет придают особую ценность данному клиническому наблюдению. Оно подчёркивает необходимость ранней диагностики, постоянного междисциплинарного сопровождения и индивидуализированного подхода в лечении пациентов с редкими прогероподобными синдромами.

Таким образом, этот случай иллюстрирует не только тяжесть и системность СК тип II, но и возможности современной медицины в обеспечении длительного паллиативного сопровождения при крайне неблагоприятном прогнозе. Подобные наблюдения остаются редчайшими и представляют значительный интерес для педиатров, генетиков, неврологов и специалистов по редким заболеваниям.

Информированное согласие.

Законные представители пациента во время его госпитализации в стационаре подписали письменное информированное согласие на публикацию описания клинического случая и фотографии ребёнка.

The legal representatives of the patient signed a written informed consent for the publication of the clinical case description and the child's photograph during the patient's hospitalization.

Сведения о финансировании и конфликте интересов. Авторы заявляют об отсутствии потенциального конфликта интересов.

The authors declare the absence of obvious and potential conflicts of interest related to the publication of this article.

Исследование не имело спонсорской поддержки.

The author state that there is no funding for the study.

Сведения о вкладе авторов.

Быков Ю.В. – сбор, анализ и интерпретация данных, участие в разработке дизайна, создание критически важного интеллектуального содержания, готовность принять ответственность за все аспекты работы (50%).

Обедин А.Н. – участие в разработке дизайна, окончательное утверждение рукописи к публикации (25%).

Пучков А.А. – участие в разработке дизайна, окончательное утверждение рукописи к публикации (25%).

Информация о соответствии статьи научной специальности.

3.1.21 Педиатрия.

3.1.24 Неврология.

Список литературы:

1. Hatch M.K., Donnelly C., Prasun P. et al. Cockayne syndrome: a pediatric neurodegenerative disorder linking mitochondria to aging. J Neurol Sci. 2024. 457. 122863. DOI: 10.1016/j.jns.2023.122863.
2. Hafsi W., Saleh H.M. Cockayne Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025. Bookshelf ID: NBK525998.
3. Moriwaki S. Cockayne Syndrome. [Article in Japanese]. Brain Nerve. 2019. 71 (4). 390–393. DOI: 10.11477/mf.1416201282.
4. Xu Y., Wu Z., Liu L. et al. Rat Model of Cockayne Syndrome Neurological Disease. Cell Rep. 2019. 29 (4). 800–809.e5. DOI: 10.1016/j.celrep.2019.09.028.

5. Afonso-Reis R., Madeira C.R., Brito D.V. et al. Insights Into Cockayne Syndrome Type B: What Underlies Its Pathogenesis? *Aging Cell*. 2025. e70136. DOI: 10.1111/accel.70136.
6. Karikkineth A.C., Scheibye-Knudsen M., Fivenson E. et al. Cockayne syndrome: Clinical features, model systems and pathways. *Ageing Res Rev*. 2017. 33. 3–17. DOI: 10.1016/j.arr.2016.08.002.
7. Narayanan D.L., Tuteja M., McIntyre A.D. et al. Clinical and Mutation Spectra of Cockayne Syndrome in India. *Neurol India*. 2021. 69 (2). 362–366. DOI: 10.4103/0028-3886.314579.
8. Pascucci B., Fragale A., Marabitti V. et al. CSA and CSB play a role in the response to DNA breaks. *Oncotarget*. 2018. 9 (14). 11581–11591. DOI: 10.18632/oncotarget.24342.
9. Pines A., Dijk M., Makowski M. et al. TRiC controls transcription resumption after UV damage by regulating Cockayne syndrome protein A. *Nat Commun*. 2018. 9 (1). 1040.
10. Sartorelli J., Travaglini L., Macchiaiolo M. et al. Spectrum of ERCC6-Related Cockayne Syndrome (Type B): From Mild to Severe Forms. *Genes (Basel)*. 2024. 15 (4). 508. DOI: 10.3390/genes15040508.
11. Wang X., Zheng R., Dukhinova M. et al. Perspectives in the investigation of Cockayne syndrome group B neurological disease: the utility of patient-derived brain organoid models. *J Zhejiang Univ Sci B*. 2024. 25 (10). 878–889. DOI: 10.1631/jzus.B2300712.
12. Laugel V., Adam M.P., Feldman J. et al. Cockayne Syndrome. In: *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. 2024. Bookshelf ID: NBK1342.
13. Ben Chehida A., Ghali N., Ben Abdelaziz R. et al. Renal Involvement in 2 Siblings With Cockayne Syndrome. *Iran J Kidney Dis*. 2017. 11 (3). 253–255. DOI: 10.1038/s41431-017-0009-y.
14. Serrano C.A., Morán V., Diez P. Cockayne syndrome. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2015. 72 (4). 276–283.

References:

1. Hatch M.K., Donnelly C., Prasun P. et al. Cockayne syndrome: a pediatric neurodegenerative disorder linking mitochondria to aging. *J Neurol Sci*. 2024. 457. 122863. DOI: 10.1016/j.jns.2023.122863.
2. Hafsi W., Saleh H.M. Cockayne Syndrome. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025. Bookshelf ID: NBK525998.
3. Moriwaki S. Cockayne Syndrome. [Article in Japanese]. *Brain Nerve*. 2019. 71 (4). 390–393. DOI: 10.11477/mf.1416201282.
4. Xu Y., Wu Z., Liu L. et al. Rat Model of Cockayne Syndrome Neurological Disease. *Cell Rep*. 2019. 29 (4). 800–809.e5. DOI: 10.1016/j.celrep.2019.09.028.
5. Afonso-Reis R., Madeira C.R., Brito D.V. et al. Insights Into Cockayne Syndrome Type B: What Underlies Its Pathogenesis? *Aging Cell*. 2025. e70136. DOI: 10.1111/accel.70136.
6. Karikkineth A.C., Scheibye-Knudsen M., Fivenson E. et al. Cockayne syndrome: Clinical features, model systems and pathways. *Ageing Res Rev*. 2017. 33. 3–17. DOI: 10.1016/j.arr.2016.08.002.
7. Narayanan D.L., Tuteja M., McIntyre A.D. et al. Clinical and Mutation Spectra of Cockayne Syndrome in India. *Neurol India*. 2021. 69 (2). 362–366. DOI: 10.4103/0028-3886.314579.
8. Pascucci B., Fragale A., Marabitti V. et al. CSA and CSB play a role in the response to DNA breaks. *Oncotarget*. 2018. 9 (14). 11581–11591. DOI: 10.18632/oncotarget.24342.
9. Pines A., Dijk M., Makowski M. et al. TRiC controls transcription resumption after UV damage by regulating Cockayne syndrome protein A. *Nat Commun*. 2018. 9 (1). 1040.
10. Sartorelli J., Travaglini L., Macchiaiolo M. et al. Spectrum of ERCC6-Related Cockayne Syndrome (Type B): From Mild to Severe Forms. *Genes (Basel)*. 2024. 15 (4). 508. DOI: 10.3390/genes15040508.
11. Wang X., Zheng R., Dukhinova M. et al. Perspectives in the investigation of Cockayne syndrome group B neurological disease: the utility of patient-derived brain organoid models. *J Zhejiang Univ Sci B*. 2024. 25 (10). 878–889. DOI: 10.1631/jzus.B2300712.
12. Laugel V., Adam M.P., Feldman J. et al. Cockayne Syndrome. In: *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. 2024. Bookshelf ID: NBK1342.
13. Ben Chehida A., Ghali N., Ben Abdelaziz R. et al. Renal Involvement in 2 Siblings With Cockayne Syndrome. *Iran J Kidney Dis*. 2017. 11 (3). 253–255. DOI: 10.1038/s41431-017-0009-y.
14. Serrano C.A., Morán V., Diez P. Cockayne syndrome. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2015. 72 (4). 276–283.

Информация об авторах:

1. **Быков Юрий Витальевич**, к.м.н., доцент кафедры анестезиологии, реаниматологии с курсом ДПО, e-mail: yubykov@gmail.com, ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-4705-3823>.
2. **Обедин Александр Николаевич**, д.м.н., заведующий кафедрой анестезиологии, реаниматологии с курсом ДПО, e-mail: volander@mail.ru, ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-9990-7272>.
3. **Пучков Андрей Анатольевич**, главный врач ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница», e-mail: kdkb@skdkb.ru, ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0003-5495-183X>.

Author information:

1. **Bykov Yu.V.**, Candidate of Medical Sciences, Assistant of the Department of Anesthesiology and Intensive Care with a course of additional professional education, e-mail: yubykov@gmail.com, ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-4705-3823>.
2. **Obedin A.N.**, Doctor of Medical Sciences, Head of the Department of Anesthesiology, Intensive Care with the course of additional professional education, e-mail: volander@mail.ru, ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-9990-7272>.
3. **Puchkov A.A.**, Chief Physician of Regional Children's Clinical Hospital, e-mail: kdkb@skdkb.ru, ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0003-5495-183X>.

Информация

Дата передачи в печать – 30.12.2025

Дата опубликования – 27.01.2026