

* * *

АНАЛИЗ ТЕЧЕНИЯ ГИПЕРАММОНИЕМии У ДЕТЕЙ С БОЛЕЗНЯМИ ОБМЕНА

Князева М.С., Мамедова А.Р.

Научный руководитель: канд. мед. наук
О.В. Глоба

Первый Московский государственный медицинский
университет имени И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: дети; болезни обмена;
гипераммониемия; диагностика

Актуальность. Гипераммониемия — это нарушение обмена веществ, характеризующееся повышенным уровнем аммиака, вследствие нарушения биохимических реакций цикла мочевины и других ферментных дефектов. Аммиак является нейротоксином. Его повышенный уровень в крови может вызывать неврологическую симптоматику, в том числе отёк мозга. Среди причин вторичной гипераммониемии ведущее место занимают редко встречающиеся органические ацидурии. До внедрения расширенного неонатального скрининга поставить диагноз и назначить должное лечение детям с болезнями обмена до первого криза было практически невозможно, а исходом могли быть инвалидность или смерть.

Цель работы: определить особенности течения заболевания, время постановки диагноза, назначения необходимой терапии, а также исходы у детей с органическими ацидуриями.

Материалы и методы. Обследовано 19 больных, из них 7 пациентов с глутаровой ацидурией, 4 — с пропионовой, 3 — с метилмалоновой, 1 — с изовалериановой, 1 — с аргининотарной, 1 — с недостаточностью 3-метилкронил-КоА карбоксилазы, 1 — с болезнью кленового сиропа, 1 — с дефицитом орнитилкарбамойлтрансферазы.

Результаты. Основными жалобами при органических ацидуриях у детей являлись задержка психомоторного развития, отсутствие экспрессивной речи, изменение мышечного тонуса. При МРТ определялось поражение подкорковых ядер. У 18 больных уровень аммиака в сыворотке крови превышал 100 мкмоль/л. Установление диагноза и назначение терапии происходило в основном при первом метаболическом кризе, возникавшем на фоне вакцинации или инфекций. Исключение составил только 1 больной с изовалериановой ацидурией, которая была выявлена при неонатальном

скрининге. На фоне специфической диетотерапии, применения препаратов левокарнитина, карглумовой кислоты, бензоата натрия улучшение состояния в виде повышения двигательной активности и улучшения психоречевых навыков наблюдалось у 8 больных. Повторные кризы были выявлены у 7 больных после постановки диагноза на фоне несоблюдения диеты или инфекций. Необратимые повреждения имелись у 9 детей. На фоне полного несоблюдения диеты был 1 случай летального исхода.

Заключение. Необходимо повысить настороженность врачей к заболеваниям обмена, проводить неонатальный скрининг для выявления обменных нарушений в первые дни жизни для своевременного назначения метаболической терапии и коррекции питания, что поможет уменьшить число необратимых повреждений нервной системы, возможных кризов и летальных исходов.

* * *