

КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ КЛЕНОВОГО СИРОПА У РЕБЁНКА

Ципелева А.О., Антонова В.Д., Кондрашова А.Д.

Научный руководитель: доцент О.В. Глоба

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

Ключевые слова: *клинический случай; дети; болезнь кленового сиропа; лейциноз; метаболический криз; диагностика; диетотерапия*

Актуальность. Болезнь кленового сиропа (лейциноз) относится к группе орфанных заболеваний, встречающихся с частотой 1 : 185 000 новорождённых. В основе патогенеза болезни лежит дефицит ферментов дегидрогеназы альфа-кетокислот с разветвлённой цепью, что приводит к нарушению декарбоксилирования аминокислот лейцина, изолейцина и валина. В результате выраженных метаболических нарушений у больных развивается неврологическая симптоматика: судороги, повышенная возбудимость, мышечный гипертонус, а при отсутствии лечения наступает летальный исход из-за отёка мозга.

Описание клинического случая. В клинику поступил мальчик, 1 год 8 мес, с жалобами на отставание психомоторного развития, спастический тетрапарез, псевдобульбарный синдром и необходимость в зондовом питании. Из анамнеза известно, что ребёнок от 4-й беременности, протекавшей на фоне хронической фетоплацентарной недостаточности. Роды срочные, ранний неонатальный период без особенностей. С 8-го дня жизни отмечены вялость ребёнка, затруднения сосания, потеря массы тела. При обследовании выявлена гипорефлексия, гипераммониемия (до 285 мкмоль/л) и метаболический ацидоз, был отмечен специфический запах мочи. При КТ головного мозга был выявлен оётек головного мозга. Был диагностирован лейциноз на основании анализа органических кислот мочи — увеличение концентрации 2-гидроксиизовалериановой и 3-гидроксиизовалериановой кислот. На основании клинических проявлений и установленного диагноза была назначена комплексная терапия, состоящая из диетотерапии смесями без содержания лейцина, изолейцина и валина; левокарнитина. При данной схеме лечения была отмечена положительная динамика в виде регресса неврологической симптоматики и отсутствии метаболических кризов.

Заключение. Демонстрация этого клинического случая подчеркивает значимость ранней диагностики лейциноза и своевременного начала лечения для предотвращения кризов и улучшения качества жизни больного. С 2023 г. диагностика этого заболевания включена в селективный скрининг новорождённых.

* * *