

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННОГО НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ЖИРНЫХ КИСЛОТ

Сураева У.С.

Научный руководитель: доцент С.Н. Борзакова

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; диагностика; дефект β -окисления жирных кислот; неонатальный скрининг

Актуальность. Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот — это наследственное нарушение митохондриального окисления жирных кислот, сопровождающееся различными проявлениями, включая кардиомиопатию, гипокетотическую гипогликемию, низкую выносливость при физических нагрузках.

Описание клинического случая. В стационаре наблюдалась девочка А., 1 мес. Генеалогический анамнез не отягощён. Ребёнок от 1-й беременности, протекавшей на фоне острой респираторной вирусной инфекции, коксартроза тазобедренных суставов, 1-х своевременных родов путём кесарева сечения. Масса тела при рождении 3450 г, длина тела 51 см, оценка по Апгар 8/9 баллов. Неонатальный скрининг взят в роддоме. На 2-е сутки жизни у ребёнка выявлено нарастание синдрома угнетения ЦНС, в связи с чем больная переведена в неонатологическое отделение. Объективно при поступлении состояние средней тяжести, во время осмотра не кричит, беспокойства нет, мышечный тонус снижен, остальные системы органов без патологии. Лабораторно общий анализ крови без патологии, в биохимическом анализе крови — повышение активности аспартатаминотрансферазы до 226,9 ЕД/л и аланинаминотрансферазы до 216 ЕД/л. Анализ на HBsAg (поверхностный антиген вирусного гепатита В) положителен, исключены гепатит С, герпесвирусные инфекции. При нейросонографии — эхо-признаки мелкой кисты сосудистого сплетения справа, повышение уровня эхогенности перивентрикулярных отделов. При ЭхоКГ — гипертрофия миокарда правого желудочка. По данным неонатального скрининга выявлено повышение уровня C12 до 0,92 (при норме до 0,38), повышение C12:1 до 0,99 (при норме до 0,61), повышение C14:1 до 2,07 (при норме до 0,41). Повышение этих показателей свидетельствует о нарушении β -окисления жирных кислот — недостаточность очень длинноцепочечной ацилКоА-дегидрогеназы жирных кислот, проявляющейся кардиомиопатией и поражением печени. Взят анализ на выявление патогенных мутаций в гене *ACADVL*. Проведена коррекция питания: прекращено грудное вскармливание, ребёнок переведён на лечебную смесь, содержащую в качестве источника жира среднецепочечные триглицериды. В динамике отмечена тенденция к нормализации спектра ацилкарнитинов крови, купирование синдрома цитолиза при сохранении повышенной активности гамма-глутамилтранспептидазы до 139 ЕД/л.

Практическая значимость. Ребёнок с недостаточностью очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот находится в группе риска летального исхода из-за развития гипокетотической гипогликемии, заболеваний печени, сердечной аритмии. Модификация состава пищевых жиров способствует уменьшению поражения печени. Неонатологи и педиатры должны быть осведомлены о вариантах диетической коррекции нарушенного метаболизма жирных кислот.