

ДЕБЮТ И ТЕЧЕНИЕ НЕОНАТАЛЬНОЙ ФОРМЫ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИИ

Соколова А.В., Лялина А.А., Абдуллаева Л.М.
Научные руководители: д.м.н. Т.В. Бушуева,
д.м.н., проф. Л.М. Кузенкова

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва

Ключевые слова: дети, пропионовая ацидурия,
диагностика

Актуальность. Пропионовая ацидурия (ПА) — аутосомно-рецессивное наследственное заболевание из группы органических ацидурий, обусловленное дефицитом пропионил-КоА-карбоксилазы, нарушением метаболизма изолейцина, валина, треонина, метионина и жирных кислот с нечётным числом атомов углерода и холестерина. Распространённость ПА в России неизвестна, в странах Европы составляет 1 : 100 000, в США — 1 : 242 741. Неонатальная форма ПА манифестирует острым жизнеугрожающим метаболическим кризом на 1-й неделе жизни.

Описание клинического случая. Клинический случай (мальчик 1 год 3 мес) отражает характерную клиническую картину неонатального дебюта ПА и возможность положительной динамики развития пациента на фоне своевременного и адекватного лечения. В анамнезе жизни нашего пациента отсутствуют указания на факторы риска каких-либо наследственных заболеваний. В семье есть старший здоровый ребёнок. Наш пациент от 2-й беременности, протекавшей без особенностей, 2-х естественных срочных родов, масса тела 4200 г, длина тела 56 см при рождении, оценка по Апгар 8/9 баллов, инициировано грудное вскармливание. На 3-и сутки состояние новорождённого ухудшилось за счёт симптомов интоксикации: угнетение ЦНС, обильные срыгивания, учащённый стул, иктеричность кожных покровов, патологическая убыль массы тела. На 13-е сутки в связи с развитием дыхательной недостаточности, угнетением сознания вплоть до комы пациент переведён в реанимационное отделение, где впервые были выявлены гипераммониемия (1315 мкмоль/л) и гипогликемия. Начаты искусственная вентиляция лёгких и полное парентеральное питание из расчёта белка 1 г/кг массы тела. В крови до начала инфузионной терапии обнаружено повышение концентрации аланина, глицина, лейцина/изолейцина, валина, C3 и C0, в моче значительное увеличение пропионилглицина, метилцитрата, что высоко вероятно для ПА. На фоне интенсивной терапии и введения препаратов, снижающих уровень аммиака, состояние стабилизировалось, начато энтеральное питание сцеженным грудным молоком и специализированной смесью на основе аминокислот без метионина, треонина, валина, изолейцина (АКС) из расчёта общего белка 1,8 г/кг, из них белок грудного молока и АКС в соотношении 1 : 1. Данное лечение проводилось по месту жительства. В возрасте 1 мес ребёнок госпитализирован в НИИ педиатрии, где продолжал получать диетотерапию, карнитин, терапию метронидазолом прерывистыми курсами, был установлен дробный частый режим кормлений без ночного перерыва, подключена терапия карглумовой кислотой для поддержания нормального уровня аммиака крови. Диагноз ПА был подтверждён методом прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру гена *PCCB*, выявлены нуклеотидные замены *c.1540C>T* и *c.1606A>G* в компаунд-гетерозиготном состоянии, описанные как патогенные в базе данных HCMD. Обследование родителей показало, что мать является носителем нуклеотидной замены *c.1540C>T* в гетерозиготном состоянии, отец и старший пробанд — носители *c.1606A>G*. На фоне лечения отмечалось снижение аммиака до 46–90 ммоль/л (норма), пропионилглицина до референсных значений. Во время повторной госпитализации в возрасте 7 мес в

связи со стойкой анемией, являющейся одним из симптомов ПА, к терапии добавлены препарат железа и эритропоэтин. Во время очередной госпитализации в возрасте 1 год 2 мес констатировано адекватное физическое и психомоторное развитие ребёнка. В межгоспитальные периоды отмечались 2 метаболических криза средней степени тяжести на фоне прорезывания зубов и ОРВИ, которые удалось купировать с помощью инфузионной терапии, реанимационных мероприятий не потребовалось. В связи с нормализацией уровня гемоглобина врач по месту жительства отменил эритропоэтин и препарат железа, однако через 2,5 мес повторные анализы вновь выявили гипохромную анемию средней степени. Дополнительное обследование показало наличие хронического тубулоинтерстициального нефрита 2 стадии, что является характерным для ПА. В настоящий момент ребёнок с неонатальным дебютом ПА продолжает получать назначенную диету- и медикаментозную терапию, находится под динамическим наблюдением специалистов.

Заключение. Очень важно проведение систематического контроля метаболических отклонений, состояния внутренних органов и своевременная коррекция выявленных нарушений. Своевременная диагностика, тактика интенсивной и долговременной терапии, диспансерный контроль позволяют не только сохранить ребёнку жизнь, но и обеспечить ему соответствующее возрасту нервно-психическое и моторное развитие.