

ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ 2-го ТИПА У МАЛЬЧИКА

Краснова Л.В., Иванова И.О., Никифорова М.Д.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
Р.А. Бонцевич

Марийский государственный университет, Йошкар-Ола,
Россия

Ключевые слова: дети; глутаровая ацидурия 2-го типа

Актуальность. Глутаровая ацидурия 2-го типа (ГА2) — это одна из форм наследственных нарушений митохондриального β -окисления жирных кислот с аутомно-рецессивным типом наследования, генетически гетерогенное. Встречается крайне редко, для данного заболевания характерны нарушения продукции энергии. Выявляют следующие варианты течения ГА2: 1) тяжёлую неонатальную форму с врождёнными аномалиями; 2) тяжёлую неонатальную форму без врождённых аномалий; 3) мягкую форму или этилмалоновую/адиновую ацидурию.

Описание клинического случая. Мальчик, 1 год 7 мес, поступил в педиатрическое отделение с жалобами на судороги, низкий уровень глюкозы по глюкометру. В течение последних 2–3 дней ребёнок был вялый, утром слабость значительная, по глюкометру уровень глюкозы ниже 2 ммоль/л. Вызвали бригаду скорой медицинской помощи, но, не дожидаясь, самостоятельно повезли ребёнка в стационар. В пути у ребёнка появились судороги. Ребёнок экстренно госпитализирован в реанимационное отделение. Ребёнок от 4-й беременности на фоне тяжёлого течения кори в 20 нед, анемии, варикозной болезни. Роды 4-е срочные на сроке 39–40 нед гестации, в переднем виде затылочного предлежания, истинный узел пуповины. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении: 3400 г. Состояние при рождении: удовлетворительное. Наблюдается у генетика по поводу наследственного заболевания — нарушения обмена веществ. В рамках этапа подтверждающей диагностики расширенного неонатального скрининга больному был проведён анализ ряда генов, ассоциированных с наследственными болезнями обмена веществ. В 6-м экзоне гена *ETFDH* выявлен патогенный вариант нуклеотидной последовательности в гомо/гемизиготном состоянии, приводящей к развитию ГА2 с аутомно-рецессивным типом наследования. Консультирован генетиком в возрасте 3 мес, были даны рекомендации. С ноября 2024 г. у ребёнка 1–2 раза в месяц на фоне нарушения диеты наблюдаются кризовые состояния с падением уровня глюкозы в крови ниже нормы, сопровождающиеся рвотой. Температура тела сохранялась в нормальных цифрах, исключены очаги инфекции, в том числе менингит. Выявлены изменения в биохимическом анализе крови: снижение уровня глюкозы. Объективно: общее состояние при поступлении тяжёлое за счёт выраженной гипогликемии и судорог. Положение пассивное. Сознание спутанное. Телосложение правильное, питание умеренное. Кожные покровы: цвет: бледно-розовый, чистый. Развитие подкожной жировой клетчатки умеренное. Живот мягкий, вздут. Стул регулярный (до 1 раза в 1 день), кашицеобразный. Газы отходят. Мочеиспускание не нарушено. Лечение: внутривенное введение 30 мл 10% раствора глюкозы, 10 капель 30% левокарнитина 3 раза в день внутрь. При судорогах вводили 2 мг диазепама внутривенно струйно медленно. После стабилизации состояния больному была назначена диетотерапия (исключение жира), смесь «Nutrigen low fat» используется в качестве основного питания.

Заключение. ГА2 — редкое заболевание обмена веществ из группы наследственных нарушений митохондриального β -окисления жирных кислот. Прогноз состояния и жизни больного зависит от ранней диагностики (массовый скрининг новорождённых), формы течения заболевания и диетотерапии.

* * *