

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ БИОТИНИДАЗЫ У РЕБЁНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

Циммерман Т.С., Дорошенко Я.В.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
А.В. Статова

Кубанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Краснодар, Россия

Ключевые слова: дети; недостаточность биотинидазы

Актуальность. Недостаточность биотинидазы (НБ) — аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутацией в гене, кодирующем фермент биотинидазу, в результате чего в крови накапливаются токсичные метаболиты, которые оказывают воздействие на центральную нервную систему и ткани, приводя к развитию метаболического ацидоза и вторичной гипераммониемии. Благодаря программе расширенного неонатального скрининга новорождённые с НБ, у которых диагноз установлен до начала проявления клинических симптомов и которые получают лечение биотином в высоких дозах, имеют нормальное развитие. НБ считается весьма редкой формой патологии (1 : 40 000 до 1 : 60 000 новорождённых в мире) с тяжёлым течением, ранняя диагностика и своевременно начатое лечение позволяют сделать прогноз благоприятным для больного.

Описание клинического случая. Девочка А., 4 мес, родилась на 37-й неделе гестации (первый плод из двойни), от 1-й беременности путём ЭКО, 1-х родов. Масса тела при рождении 3310 г, длина тела 52 см, окружность головы 35 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Закричала сразу, к груди приложена в родильном зале. На 5-е сутки ребёнок выписан из родильного дома с диагнозом: здорова под наблюдение участкового педиатра. Наследственный анамнез не отягощён. При первичном патронаже маме даны рекомендации по уходу и питанию ребёнка. На 10-й день жизни ребёнка поступили сведения из медико-генетической консультации о положительном результате на НБ. Клинических проявлений НБ не отмечалось. Ребёнок направлен на повторное исследование, в ходе которого был выявлен низкий уровень биотинидазы в сухом пятне на 3-м месяце жизни — 0,36 нмоль/мин/мл (норма 1–6), а в плазме крови — 0,73 нмоль/мин/мл (норма 4,4–12,0 нмоль/мин/мл). Проведено секвенирование всех экзонов гена *BTD*, выявлена мутация *c.1330G>C*; *c.511G>A* (р. *D444H*; *A171T*), установлен диагноз НБ. Ребёнок переведён на питание смесью на основе частичного гидролиза белка, начата заместительная терапия биотином в дозе 10 мг/сут. На фоне терапии физическое и нервно-психическое развитие ребёнка соответствует возрасту.

Заключение. Прогноз для больного с НБ зависит от тяжести заболевания и сроков начала специализированной терапии. При своевременной коррекции и профилактике метаболических кризов, соблюдении и строгом контроле патогенетической терапии и симптоматического лечения прогноз для жизни благоприятный.
