

\* \* \*

## ДЕФИЦИТ АЦИЛ-КоА-ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ С ДЛИННОЙ УГЛЕРОДНОЙ ЦЕПЬЮ У РЕБЁНКА 7 МЕСЯЦЕВ

Кондратьева О.В., Епифанова О.О.,  
Курамшина Г.Р., Куткова Ю.К., Калининкова Н.В.

Областная детская клиническая больница  
им. Ю.Ф. Горячева, Ульяновск, Россия

*Ключевые слова:* клинический случай; дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот; генетическое заболевание

*Актуальность.* Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью — наследственное заболевание из группы дефектов митохондриального β-окисления жирных кислот, обусловленное дефицитом указанного фермента. В результате накопления ацил-КоА-производных жирных кислот происходит токсическое воздействие, прежде всего на сердечную мышцу и печень, также характерно развитие гипогликемии. В России на 2022 г. выявлено 57 больных с данным генетическим заболеванием, в Ульяновской области такой случай зарегистрирован впервые.

*Описание клинического случая.* Мальчик, 6 мес., жалобы на частый жидкий стул светлого цвета, вздутие живота, отёчность конечностей, беспокойство, слабость. Анамнез заболевания: с начала мая у ребёнка диспепсические расстройства: неустойчивый стул, рвота. В биохимическом анализе крови выявлено повышение трансаминаз до 200 ЕД/л. Рекомендовано динамическое наблюдение. Анамнез жизни: ребёнок от 2-й беременности, 1-х родов (родственный брак, 4-е поколение). Роды на 39-й неделе, масса тела при рождении 3600 г, длина тела 49 см. Роды срочные, самостоятельные на фоне антиретровирусной профилактики в родах. До 5 мес ребенок развивался по возрасту, голову держит с 2,5 мес, переворачивается с 4,5 мес. Ребенок 27.06.2022 был обследован у генетика на наследственные болезни обмена с поражением печени. С 09.07.2022 у ребёнка появились слабость, рвота, отказ от еды. 16.07.2022 получен результат генетического обследования, у ребёнка выявлен дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот с длинной углеродной цепью. 18.07.2022 ребёнок госпитализирован в педиатрическое отделение с подозрением на метаболический криз, где находится по настоящее время. С 23.07.2022 получает специализированное питание — смесь «Моноген». На фоне лечения и коррекции питания состояние ребёнка улучшилось, он стал ак-

тивнее, увеличилось время бодрствования, менее выражена мышечная гипотония. На данный момент объективно сохраняются гепатомегалия (+4 см) и иктеричность склер.

*Заключение.* При ранней диагностике и своевременно начатом лечении у пациентов с данным генетическим заболеванием прогноз для жизни благоприятный. Клинический случай представлен с целью акцентировать внимание практикующих врачей-педиатров на редких наследственных болезнях обмена, которые могут манифестировать с симптомами, характерными для ряда других соматических и инфекционных заболеваний, что может затруднять своевременную и правильную постановку диагноза.

\* \* \*