

* * *

ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ У РЕБЁНКА 5 ЛЕТ

Аллахвердиев Л.М., Колпаков Р.Ю.

Научный руководитель: канд. мед. наук
А.А. Альбакасова

Оренбургский государственный медицинский университет
Минздрава России, Оренбург, Россия

Ключевые слова: клинический случай, глутаровая ацидурия, диагностика

Актуальность. Глутаровая ацидурия (ГА) 2-го типа — клинически гетерогенное нарушение механизма окисления жирных кислот и аминокислот, передающееся по аутосомно-рецессивному типу. Распространённость данного заболевания составляет 1 на 200 000 новорождённых.

Описание клинического случая. Ребёнок М., 5 лет, родился от 2-й беременности (1-я беременность — двойня, выкидыш на сроке 8–9 нед) в срок. При рождении масса тела 2750 г, длина тела 50 см, оценка по шкале Апгар 7/7 баллов, состояние средней степени тяжести за счёт неврологической симптоматики. Диагноз при рождении: неонатальная желтуха неуточнённая. Гипоксическая энцефалопатия, острый период, синдром возбуждения. Первый эпизод ГА у ребёнка проявился вялостью, отсутствием активных движений, взгляд устремлён в одну точку. Отмечены отсутствие активных движений и гиперсаливация, состояние комы, судорожные клонические подёргивания верхних и нижних конечностей, которые быстро купировались. Гликемия составила 1,9 ммоль/л. Второй эпизод ГА вновь повторился в утренние часы выраженной слабостью, сонливостью; ребёнка не кормили, выявлено снижение уровня глюкозы крови до 1,6 ммоль/л, после еды — 5,6 ммоль/л. Третий эпизод ГА произошёл утром следующего дня и проявился выраженной вялостью, бледностью кожных покровов, сонливостью. Уровень глюкозы крови натошак 2,0 ммоль/л, после сладкого чая поднялся до 4,6 ммоль/л. После проведения tandemной масс-спектрометрии было установлено повышение концентраций средне- и длинноцепочечных ацилкарнитинов, которые могут наблюдаться при ГА тип 2 (множественной недостаточности ацил-КоА-дегидрогеназ). При ДНК-диагностике в 6-м экзоне гена *ETFDH* выявлен вариант: нуклеотидная замена *NM_004453.3:c.652G>A, p.Asp218Asn* в гомозиготном состоянии. На основании этих данных ребёнку выставлен диагноз: ГА, тип 2. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Повторный риск для sibсов 25% (высокий).

Заключение. ГА, тип 2 — одно из редких наследственных заболеваний, встречающихся у детей. Ведение данного пациента включает в себя строгое соблюдение диеты с низким содержанием жиров, ограничение потребления длинноцепочечных жирных кислот и замещение их среднецепочечными жирными кислотами. Противопоказано голодание, рекомендуется

ограничить физические нагрузки и воздействия экстремальных условий окружающей среды.

* * *