ние характеризуется быстро прогрессирующим метаболическим кризом, который обычно проявляется гипокетотической гипогликемией, сонливостью, рвотой, нарушением сознания.

Описание клинического случая. Пациент А., 4 года. Анамнез заболевания: 12.11.2020 дебют инфекционного заболевания, протекавшего по типу генерализованной инфекции, находился на амбулаторном лечении. 16.11.2020 резкое ухудшение состояния в виде нарастания общемозговой симптоматики. При исследовании ликвора выявлена белково-клеточная ассоциация. При МРТ головного мозга выявлено грубое поражение вещества головного мозга с вовлечением серого и белого вещества, подкорковых ядер, ножек мозга с последующей заместительной гидроцефалией, клинически сопровождавшееся выраженным спастическим тетрапарезом, утратой высших корковых функций, судорогами. При тандемной масс-спектрометрии (ТМС) установлено повышение уровня аланина до 1004,35 мкмоль/л. Учитывая данные ТМС, ребёнку было показано молекулярно-генетическое обследование крови на выявление частых мутаций митохондриальной ДНК, лейкоэнцефалопатии, синдрома Ли — мутации митохондриальной ДНК не получено. В апреле 2021 г. был направлен в федеральный центр г. Москвы. С целью динамического контроля проведена видео-электроэнцефалография: индекс представленности эпилептиформной активности в ЭЭГ сна средний 30–50%. Назначена противосудорожная терапия в виде комбинации вальпроевой кислоты с топираматом, с положительным эффектом. В межгоспитальный период у ребёнка наблюдались метаболические кризы с периодичностью 1 раз в 3–4 мес. При молекулярно-генетическом обследовании 20.12.2021 выявлены следующие мутации: *ACADM chr1: 76226888 c.1027G>A p. Glu34Lys, ACADM chr1: 76198335 c.937C>T p. Thr42Leu, GLA chrX: 100653420 c.937G>T p. Asp313Tyr*. Неврологический статус: сенсорная афазия, экстрапирамидный синдром, спастический тетрапарез D > S, нарушение моторных навыков.

Заключение. Данный клинический случай подчёркивает сложности диагностики нарушений обмена жирных кислот. Расширенный неонатальный скрининг позволит выявить такие формы патологии у детей в ранние сроки, что позволит начать их лечение на доклинической стадии.

* * *

* * *

ДЕФИЦИТ АЦИЛ-КОА-ДЕГИДРОГЕНАЗЫ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ У РЕБЁНКА С ПОЗДНИМ ДЕБЮТОМ

Гусейнов А.М., Кубышева А.Е.

Научные руководители: доцент О.В. Сидорович,
А.В. Фисун

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети; дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы; нарушения обмена жирных кислот

Актуальность. Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы среднецепочечных жирных кислот — это наследственное заболевание, вызванное мутациями гена *ACADM*. Этот ген кодирует ацил-КоА-дегидрогеназу среднецепочечных жирных кислот, расположенную на коротком плече хромосомы 1. Заболева-