

ГЛИКОГЕНОЗА 1А ТИПА У РЕБЁНКА ГРУДНОГО ВОЗРАСТА

Жаров Р.В.

Научные руководители: доцент Е.Е. Ларионова,
ассистент А.А. Волкова

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский
медицинский университет» Минздрава России,
Нижний Новгород, Россия

Ключевые слова: дети; гликогеноз 1а типа;
гепаторенальный гликогеноз; дефицит глюкозо-6-
фосфатазы; гликоген; гипогликемия

Актуальность. Гликогеновая болезнь 1а типа — редкое наследственное заболевание, которое связано с дефицитом глюкозо-6-фосфатазы и ассоциировано с избыточным накоплением гликогена в печени, почках и слизистой оболочке кишечника. Заболевание дебютирует в течение первого года жизни и манифестирует тяжелым поражением печени, почек, гипогликемией. Степень тяжести, возраст начала симптоматики и прогноз заболевания зависят от типа гликогеноза.

Описание клинического случая. У девочки в 1-е сутки жизни выявлена гипогликемия до 1,1 ммоль/л, судороги, дыхательные нарушения. Состояние стабилизировалось на фоне внутривенного введения глюкозы. В дальнейшем амбулаторные измерения уровня гликемии не проводились.

В возрасте 4 мес на фоне присоединения острой респираторной инфекции отмечалось ухудшение состояния, в связи с чем ребенок был госпитализирован. В стационаре выявлены эпизоды гипогликемии до 0,5 ммоль/л, без клинических проявлений. Гипогликемия купирована внутривенным введением глюкозы. При осмотре выявлена гепатомегалия + 3,5 см из-под реберной дуги, спленомегалия + 1,5 см. В биохимическом анализе крови — признаки умеренного синдрома цитолиза (аспартатаминотрансфераза до 186 ЕД/л, аланинаминотрансфераза до 80,2 ЕД/л), гиперхолестеринемия 9,8 ммоль/л, гипертриглицеридемия до 28,4 ммоль/л, повышение уровней липопротеидов низкой плотности 3,63 ммоль/л, лактацидоз. При УЗИ органов брюшной полости были выявлены гепатомегалия, диффузные изменения ткани печени по типу фиброза, начальные признаки портальной гипертензии. При УЗИ почек — увеличение и диффузные изменения паренхимы в обеих почках. Заподозрено наследственное заболевание обмена. При молекулярно-генетическом обследовании подтвержден гликогеноз 1а типа (гомозиготный патогенный вариант с.247СТ гена *G6PC1*). В настоящее время ребенок наблюдается в университетской клинике. Получает лечебную смесь Nutrilon Пепти Гастро каждые 3 часа, кукурузный крахмал до 20 г в день (с добавлением в смесь или прикорм) дробно по часам, урсосан 15 мг/кг в сутки постоянно. Проводится диспансерное наблюдение с использованием системы непрерывного мониторинга глюкозы FreeStyle Libre, контроль биохимических показателей крови каждые 3 мес.

Заключение. Гипогликемия новорождённых должнастораживать педиатра в плане диагностического поиска наследственных заболеваний обмена для своевременной их диагностики и коррекции.
