

ацидозом, гипераммониемией, в результате которого у пациентов отмечается патологическая потеря веса, обезвоживание, нарушение сознания, мышечная гипотония. При наблюдении такой клинической картины, необходимо проводить tandem-ную масс-спектрометрию и определять количественный уровень аминокислот, а также генетическое обследование на выявление патологических сочетаний генов.

* * *

* * *

МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ У ДЕВОЧКИ 14 ДНЕЙ

Попова А.А.

Научный руководитель: профессор
А.И. Аминова

ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный
медицинский университет имени И.М. Сеченова»
Минздрава России (Сеченовский университет), Москва,
Россия

Ключевые слова: клинический случай; метилмалоновая
ацидурия; витамин B12; гипераммониемия;
метаболический ацидоз

Актуальность. Метилмалоновая ацидурия — это аутосомно-рецессивное заболевание из группы органических ацидурий, связанное с нарушением обмена метилмалоновой кислоты и витамина B12 на уровне перехода метилмалонил-КоА в сукцинил-КоА, сопровождающееся нарушением метаболизма ряда аминокислот, жирных кислот с нечётным числом атомов углерода и холестерина.

Описание клинического случая. Девочка, 14 дней, на 5 сутки жизни ребёнок был переведён в отделение реанимации в тяжёлом состоянии с синдромом угнетения, патологической потерей массы тела на 14,4% и одышкой. Питание девочка не усваивала, в связи с чем переведена на парентеральное питание. Масса тела при рождении 2626 г. На 14-е сутки ребёнка перевели в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу в тяжёлом состоянии и массой тела 2579 г. Отмечалось уменьшение мышечного тонуса, рефлексы новорождённых были ослаблены. В биохимическом анализе крови: повышение уровня аммония 316 ммоль/л, повышение лактатдегидрогеназы 656 МЕ/л и креатинфосфокиназы 248 МЕ/л. В анализе мочи повышение уровня метилмалоновой кислоты до 10510 мМ/моль и метилцитрата — до 121 мМ/моль. При tandemной масс-спектрометрии выявлено повышение пропионилкарнитина, свободного карнитина, пальмитоилкарнитина. Ребёнок был проконсультирован неврологом и эндокринологом — был поставлен диагноз: наследственная болезнь обмена, метилмалоновая ацидурия.

На фоне проводимой терапии витамином B12, хлоридом карнитина состояние ребёнка улучшилось, рефлексы вызывались лучше, мышечный тонус нормализовался, питание ребёнок начал усваивать и прибавлять в весе.

Заключение. Метилмалоновая ацидурия — тяжёлое заболевание, характеризующееся выраженным метаболическим