

D-2-ГИДРОКСИГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ II ТИПА

Хохлова А.П., Пилясова А.Д., Александрова Д.М.,
Проплеткина К.Д.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

ФГАОУ ВО «Российский национальный
исследовательский медицинский университет имени
Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай; ацидурия;
эпилепсия; кардиомиопатия; мутация;
гидроксиглутарат

Актуальность. D-2-гидроксиглутаровая ацидурия (D-2-HGA) II типа является заболеванием с установленной этиологией и развивается в результате мутации в гене *IDH2*. Образующийся в избыточном количестве D-2-гидроксиглутарат (D-2-HG) обладает цито- и нейротоксическим действием.

Описание клинического случая. Мальчик Г. от 1-й беременности, 1-х самостоятельных родов на 41-й неделе гестации на фоне хронической гипоксии. Масса тела при рождении 2950 г, длина тела 50 см, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Состояние тяжёлое, обусловлено аспирационной пневмонией, синдромом угнетения центральной нервной системы. На фоне проводимого лечения спустя 18 сут выписан с положительной динамикой. В возрасте 6,5 мес на фоне течения ринита развился билатеральный тонико-клонический приступ. Вызвана бригада скорой медицинской помощи (СМП), приступ купирован введением диазепама. Ребёнок был госпитализирован с целью обследования и лечения. При поступлении состояние тяжёлое, обусловлено неврологической симптоматикой. При общем осмотре мышечный тонус был диффузно снижен, обращали на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза: низкорасположенные диспластичные ушные раковины, широкая спинка носа, наличие эпиканта. Ребёнку было проведено комплексное обследование. При эхокардиографии определялась выраженная дилатация левого желудочка. По данным электроэнцефалографии зарегистрировано несколько икталных паттернов в виде появления ритмичной спайковой активности.

Ребёнок в возрасте 7 мес был консультирован генетиком. При исследовании мочи выявлено резкое повышение концентрации D-2-HG. По результатам цитогенетического и молекулярно-генетического обследования: кариотип 46XY, мутация *de novo* в гене *IDH2*: с.419G > A в гетерозиготном состоянии. На основании этих данных установлена D-2-гидроксиглутаровая ацидурия II типа. Назначена комплексная терапия, направленная на лечение кардиомиопатии и купирование эпилептической активности. Также был назначен L-карнитин и рибофлавин в связи с основным заболеванием.

На данный момент ребёнку 3 года, отмечается выраженное отставание в нервно-психическом развитии.

Заключение. В Российской Федерации на данный момент отсутствует описание клинических случаев D-2-HGA II типа. В связи с отсутствием осведомлённости лечение пациентов начинается уже при выявлении тяжёлых проявлений данного заболевания, что сопряжено с неблагоприятным прогнозом.

* * *