

## ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ (АЦИДЕМИИ) II ТИПА

Шарифова С.А.<sup>1</sup>

Научный руководитель: доцент О.В. Глоба<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия;

<sup>2</sup>ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

**Ключевые слова:** *клинический случай; нарушения обмена аминокислот; глутаровая ацидемия 2 типа; наследственные болезни обмена*

**Актуальность.** Глутаровая ацидурия II типа (ГА-2) — редкое наследственное заболевание, характеризующееся нарушением обмена аминокислот и жирных кислот и связано с мутациями в генах *ETFA*, *ETFB* и *ETFDH*. Распространённость ГА-2 составляет 1: 200 000 новорождённых. Заболевание включено в перечень жизнеугрожающих.

**Описание клинического случая.** Девочка 10 лет, при рождении — оценка по шкале Апгар 8/9 баллов; с 2 мес жизни — эпизоды рвот, с их учащением в возрасте 4 мес. Выставлен диагноз: пилороспазм. Назначены спазмолитики с положительным эффектом. В копрограмме: стеаторея II типа. Мама самостоятельно ввела низкобелковую диету. Проведены генетические исследования: синдром Прадера–Вилли и Ангельмана — исключены; органические кислоты мочи: повышение уровней 2-гидроксипутирата, 3-гидроксипутирата, ацетоацетата, 4-гидроксифенилацетата. Анализ пятен высушенной крови на аминокислоты и ацилкарнитины методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС) — норма. В возрасте 11 мес находилась на лечении с диагнозом «Перинатальные повреждения ЦНС гипоксически-ишемического генеза. Синдром двигательных нарушений по гипотоническому типу. Задержка психомоторного развития». Получала элькар, церебролизин, АТФ, витамины группы В, диакарб; отмечался эпизод немотивированной рвоты, вероятно спровоцированный введением церебролизина (комплекс пептидов). В возрасте 2 лет исследованы частые мутации синдрома MELAS — не выявлено. Проведено определение концентраций аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС натошак — норма, с «белковой нагрузкой» — выявлено повышение С6DC (1,025 мкмоль/л, при норме до 0,33) — недостаточность 3-метилглутаронил-КоА-дегидратазы. По данным полноэкзомного секвенирования были выявлены нуклеотидная замена с.119A>C в гетерозиготном состоянии и нуклеотидная замена с.365C>T в гетерозиготном состоянии в гене *ETFB*, описанные у пациентов с глутаровой ацидурией, тип 2В. Очевидно, что только в возрасте 2 лет у больной был подтвержден диагноз. Ребёнок получает диетотерапию, метаболическую терапию с положительным эффектом: девочка стала ходить самостоятельно, значительно улучшились психоречевые навыки.

**Заключение.** При недостаточно информативных данных обследования ребёнка необходимо проведение повторных исследований с использованием провоцирующих методов. В настоящее время с помощью расширенного скрининга новорождённых с использованием тандемной масс-спектрометрии можно выявить даже бессимптомную форму ГА-2, что необходимо для своевременной диагностики заболевания и предупреждения осложнений.