

## СЛУЧАЙ НАРУШЕНИЯ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА (ДЕФИЦИТ $\beta$ -ЛИПОПРОТЕИНЛИПАЗЫ)

*Гречанина Е. Я., Гречанина Ю. Б., Белецкая С. В., Канюка М. В., Безродная А. И., Павликова К. В.*

*Харьковский специализированный медико-генетический центр,*

*Харьковский национальный медицинский университет,*

*г. Харьков, Украина*

### Введение

Липопротеинлипаза — фермент, относящийся к классу липаз. ЛПЛ расщепляет триглицериды самых крупных по размеру и богатых липидами липопротеинов плазмы крови — хиломикрон и липопротеинов очень низкой плотности. ЛПЛ регулирует уровень липидов в крови, что определяет её важное значение в атеросклерозе. ЛПЛ синтезируется в большинстве тканей организма кроме печени, где синтезируется специфическая печёночная липаза. Наиболее богаты ЛПЛ сердце, скелетные мышцы и жировая ткань.

**Цель:** представить случай нарушения липидного обмена с дефицитом  $\beta$ -липопротеинлипазы.

### Материалы и методы

Проведена оценка жалоб, анамнестических данных, фенотипа, клинико-генеалогического анализа, а также лабораторные и инструментальные исследования ребенка С. 2009 г. р.

### Результаты исследования

— *Родословная* отягощена мультифакторальной патологией (сердечно-сосудистой и онкопатологией);

— *УЗИ* внутренних органов: умеренная гепатомегалия, периваскулярная инфильтрация в печени и селезёнке; перегиб желчного пузыря, признаки ДЖВП. Почки — УЗ-признаки солевого диатеза;

— биохимический профиль сыворотки крови:

- *повышены значительно: триглицериды 16,10 ммоль/л (норма 0,4-1,24),*
- *повышены: АЛТ 55,50 Ед/л (норма до 33), КФК 260,94 Ед/л (норма до 228), общий белок 147,25 г/л (норма 66-87); мочевиная кислота 21,84 ммоль/л (норма 2,0-5,5), АСТ 66,90 Ед/л (норма до 48); фосфор 5,52 ммоль/л (норма 1,45-1,78);*
- *в норме: общий холестерин 4,97 ммоль/л, щелочная фосфатаза 529,0 Ед/л, глюкоза 4,55 ммоль/л, мочевиная 3,21 ммоль/л, кальций 3,24 ммоль/л, ЛДГ 330,23 Ед/л, общий билирубин 6,34 ммоль/л, ГГТ 16,20 Ед/л;*

— *гомоцистеин* и *лактат* крови умеренно повышены; в исследовании *аминокислот крови* методом ВЭЖХ изменений не выявлено;

— исследование полиморфизмов в генах системы фолатного цикла — в генах MTHFR C677T и MTRR 66G обнаружены полиморфизмы в гетерозиготном состоянии;

— *газовая хроматография мочи* — выявлены метаболиты, которые могут быть повышены при чрезмерном росте бактерий в ЖКТ; нельзя исключить незначительные митохондриальные нарушения (в т.ч. в следствии снижения коэнзима Q10), мальабсорбцию фенилаланина и тирозина в ЖКТ; повышение 3-гидроксиметилглутаровой кислоты, которое может быть вызвано нарушением обмена холестерина или коэнзима Q10;

### Выводы

На основании жалоб (дефицит массы тела, ежемесячные резкие боли в животе (в анамнезе, до начала терапии), периодическая ходьба на носочках), анамнестических данных (болеет с раннего возраста, положительный эффект на фоне приёма никотиновой кислоты и омакора), особенностей фенотипа (дефицит массы, мраморность кожных покровов, поверхностное расположение подкожных вен, гиперемия ладоней), клинико-генеалогического анализа (сердечно-сосудистая и онкопатология), а также результатов дополнительных методов исследования (гипергомоцистеинемия, высокие уровни триглицеридов, АСТ, АЛТ, мочевиной кислоты; при исследовании полиморфных вариантов генов системы фолатного цикла в генах MTHFR C677T и MTRR 66G обнаружены полиморфизмы в гетерозиготном состоянии) установлен диагноз:

Нарушение липидного обмена (дефицит  $\beta$ -липопротеинлипазы). Полиморфизм генов MTHFR C677T и MTRR 66G в гетерозиготном состоянии. Гипергомоцистеинемия. Назначена корректирующая терапия и получен эффект. Таким образом, описанный случай демонстрирует особенности нарушения липидного обмена (дефицита  $\beta$ -липопротеинлипазы).