

Ю.Б. Гречанина, А.А. Яновская

*Харьковский национальный медицинский университет,
Харьковский межобластной специализированный медико-генетический центр –
центр редких (орфанных) болезней, г. Харьков, Украина*

ФУМАРОВАЯ АЦИДУРИЯ У РЕБЕНКА С ПЕРИНАТАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ ЦНС

ВСТУПЛЕНИЕ

Фумаровая ацидурия относится к митохондриальным нарушениям, развивается вследствие дефицита фумаразы. Проявляется прогрессирующей энцефалопатией, гипотонией, диспное, судорогами, лактат-ацидозом.

Цель работы: изучить клинические и биохимические особенности у ребенка с фумаровой ацидурией.

Материалы и методы: семья с больным ребенком; клинично-лабораторное, соматогенетическое обследование.

Результаты: приводим наше наблюдение. Ребенок П. была осмотрена генетиком в возрасте 2 недель в неонатальной реанимации, где находилась с диагнозом: перинатальное поражение ЦНС, синдром угнетения ЦНС, отек головного мозга; конъюгационная желтуха.

Анамнез заболевания: через 2 часа после рождения появилось диспное, диффузная мышечная гипотония. В течение недели выросла гипотония, угнетение рефлексов, дыхательная недостаточность, кардиопатия, аритмия, гепатопатия. Отмечалась выраженная диффузная мышечная гипотония, угнетение двигательной активности, угнетение физиологических рефлексов и торпидность сухожильных. Функционирует овальное окно.

При УЗИ – отек головного мозга, в динамике – перивентрикулярная лейкомаляция.

На фоне терапии состояние ребенка ухудшалось за счет нарастания дыхательной недостаточности, развития полиорганной недостаточности, нарастания анемии (уровень гемоглобина снизился с 142 до 88 г/л, тромбоциты $86 \cdot 10^9$ /л). Проводилась пункция субдурального пространства, данных за менингит не выявлено.

Анамнез жизни: родилась от 3 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания. Роды в сроке гестации 31 неделя, преждевременное излитие вод.

При рождении вес 1500 г., рост 41 см, окружность головы 30 см; 5 – 7 баллов по шкале Апгар.

Родословная отягощена по мультифакториальной патологии: пиелонефрит, гипертония, сахарный диабет.

При осмотре: гипотрофия; бледность, мраморный рисунок кожи; треугольное лицо, эпикант, уплощенная грудная клетка, вальгус стоп.

При дополнительном обследовании:

– В крови глюкоза 2.0, 4.1, 1.2, 6.0 ммоль/л, лактат $\uparrow 2.63(0.2-2.2)$ ммоль/л, \uparrow аммиак 122 (18-72 мкмоль/л);

– ВЭЖХ аминокислот крови – умеренно повышены глутамат, глицин, снижены тирозин, изолейцин, триптофан.

– При газовой хроматографии мочи $\uparrow\uparrow$ фумарат 641. 29 (до 14), $\uparrow\uparrow$ лактат 2606.75 (до 142.5), $\uparrow\uparrow$ оксоглутарат 3491. 67 (до 677.2), умеренно повышен сукцинат, 2-гидроксиглутарат и другие органические кислоты.

Диагноз: нарушение биоэнергетического обмена в цикле Кребса – фумаровая ацидурия (дефицит фумаразы), вторичная гипераммониемия.

Назначалась метаболическая терапия: убихинон, карнитин, рибофлавин, аргинин; питание с невысоким содержанием белка. Состояние ребенка длительно оставалось тяжелым, однако на фоне лечения с улучшением – возобновилось спонтанное дыхание, стала активнее, начала сама кушать. Сохранялась мышечная гипотония, гиподинамия, кардиопатия.

ВЫВОДЫ

В перинатальном периоде необходимо исключить фумаровую ацидурию как одно из нарушений биоэнергетического обмена у детей с поражением ЦНС в сочетании с желтухой. Проведение поэтапной патогенетической и симптоматической терапии имеет позитивный эффект.

Надійшло до редакції 29.03.2018 р.

Підписано до друку 09.04.2018 р.