

*А.А. Яновская, Е.П. Здыбская*

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

## ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ, I ТИП

**Вступление.** Глутаровая ацидурия I типа представляет собой врожденное нарушение обмена, вызванное дефектом фермента глутарил-КоА дегидрогеназы при метаболизме Lys/Trp (ген GCDH). Характерны макроцефалия, лобно-височная атрофия, развитие острых энцефалопатических кризов (обычно в возрасте 6-18 месяцев) с последующими дистонически-дискинетическими нарушениями.

**Цель работы:** изучить клинические и биохимические особенности у ребенка с глутаровой ацидурией I типа.

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

**Результаты:** приводим наше наблюдение. Ребенок Б направлен в ХМСМГЦ-ЦР(О)З в возрасте 1 год с жалобами на задержку темпов моторного, речевого развития – сам не встает, не садится; понимает обращенную речь, произносит отдельные слоги. Плохой аппетит. Портятся зубы.

Анамнез заболевания: в возрасте 5 месяцев на фоне ОРВИ появились судорожные приступы в виде фиксации взора, тонического напряжения конечностей. Состояние в динамике ухудшалось: выросла вялость, сонливость, мышечная гипотония, гиподинамия; периодически отмечался симптом Греффе, орофациальные, торсионные гиперкинезы.

В крови отмечалась анемия (гемоглобин 104, 105 г/л, железо 8.2 мкмоль/л), повышение АСТ – 65 ЕД ; глюкоза 4.01 ммоль/л, лактат 1.05 ммоль/л, кальций 2.6 ммоль/л, белок 70 г/л, мочевины 4.1 ммоль/л. При ЯМРТ головного мозга выявлено: смешанная гидроцефалия; киста промежуточного паруса, гипотрофия лобных и височных долей.

Окулист – глазное дно без патологии.

Проведено исследование ацилкарнитин крови, диагностирована глутаровая ацидурия, I тип. Аминокислоты крови в пределах нормы.

Проведено исследование методом ПДРФ гена GCDH (глутаровая ацидемия тип 1), обнаружена мутация Arg402Trp в гомозиготном состоянии.

Назначалась малобелковая смесь «Глутаридон» (была аллергическая реакция), карнитин, баклофен, фенибут, пантогам, феррум лек.

В 9 месяцев лечился в детском стационаре с диагнозом: дегенеративное заболевание нервной системы. Глутаровая ацидурия тип 1. Подкорковый синдром. Симптоматическая эпилепсия. Задержка психомоторного развития. Проводилась терапия препаратом Карнитен с положительным эффектом: стал лучше держать голову, гулить.

**Анамнез жизни:** ребенок родился от 3 беременности, протекавшей без осложнений. Роды в сроке гестации 39 – 40 недель. При рождении вес 4490 г., рост 57 см, 8 – 9 баллов по шкале Апгар. Развивался с задержкой.

### **Результаты проведенных исследований:**

– Биохимический анализ: ↓сывороточное железо 6.37 (9.0 – 21.5 ммоль/л), ↑ фосфор 1.94 (1.45 – 1.78 ммоль/л), ЛДГ 495.06 (до 395 Ед/л), белок 79.8 (46 – 70 г/л); глюкоза, холестерин, триглицериды, мочевины, мочевая кислота, АСТ, АЛТ, креатинин, КФК, Са, билирубин – в пределах референтных значений;

– Исследование мочи методом газовой хроматографии и масс-спектрометрии – выявлены изменения метаболитов, характерных для глутаровой ацидурии I типа (глутарат 2117, в динамике 1849,5 при норме до 3,62 ммоль/моль); изменения метаболитов цикла Кребса, окисления жирных кислот, костной ткани; признаки кетоза, недостаточности В1, В2, В3, В5, магния.

- УЗИ внутренних органов: умеренное повышение эхоплотности печени; признаки ДЖВП; неоднородная структура поджелудочной железы.

Почки: пиелэктазия справа. Метаболические изменения.

**Выставлен диагноз:** Врожденное нарушение обмена веществ – глутаровая ацидурия, I тип. Вторичная митохондриальная дисфункция, нарушение обмена кобаламина.

**Назначалась** диета, препараты карнитина, убихинон; курсами витамины – пиридоксин, тиамин, фолиевая кислота, рибофлавин. Отмечено некоторое улучшение в моторном развитии, судорог нет.

Сохранялась задержка в развитии.

**Выводы:** у детей раннего возраста с симптомами угнетения ЦНС, судорогами, задержкой в развитии необходимо исключить глутаровую ацидурию I типа.

Надійшло до редакції 30.03.2018 р.

Підписано до друку 04.04.2018 р.