

*Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан, Е.П. Здыбская, А.А. Яновская*  
*Харьковский национальный медицинский университет,*  
*Харьковский межобластной специализированный медико-генетический центр –*  
*центр редких (орфанных) болезней, г. Харьков, Украина*

## ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ, II ТИП

**Вступление:** глутаровая ацидурия II типа, или множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ, представляет собой врожденное нарушение метаболизма, вызванное генетическим дефектом (гены ETF A, ETF B, ETFDH), при котором нарушается окисление жирных кислот, нарушается функция дегидрогеназ при метаболизме аминокислот. Заболевание сопровождается прогрессирующей энцефалопатией, эпилепсией, кардиомиопатией, метаболическим ацидозом, гипогликемией, лицевыми и церебральными мальформациями.

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

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

**Результаты:** приводим наше наблюдение. Ребенок А был осмотрен генетиком в возрасте 2 недели в связи с судорожным синдромом. Отмечались частые тонико-клонические судороги, вялость, капризность.

Анамнез заболевания: ребенок болеет с рождения – с первых дней жизни появились судороги. В связи с этим ребенок лечился в перинатальном центре с диагнозом: краниоспинальная родовая травма, отек головного мозга, эписиндром; тяжелое перинатальное поражение ЦНС, вторичная кардиопатия. Получал фенобарбитал, ноофен, симбитер, антибактериальную терапию. В стационаре был осмотрен генетиком; при скрининг-тестах мочи выявлены данные в пользу пиридоксинзависимости (кетокислоты с магниевым реактивом – коричневым). На фоне терапии пиридоксином судороги стали реже, однако через неделю возобновились; отмечалась мышечная дистония.

Проведено обследование:

При ТСХ – в крови ↑изолейцин, лейцин, аланин; транзиторное повышение уровней АСТ, АЛТ, холестерина (5.28, 4.08 ммоль/л при норме до 5.2), КФК (118, 284 при норме до 228Е/л), аммиака (92 мкмоль/л при норме до 72), меди; транзиторное снижение Са.

Ацилкарнитины крови – ↑ глутарилкарнитин.

В моче – при анализе органических кислот мочи выявлено повышение уровня этилмалонной кислоты, кетокислот.

- ЯМРТ головного мозга – очаговой патологии не выявлено. Боковые желудочки S>D, не расширены, белое вещество гемисфер повышенной гидрофильности. Стволово-мозжечковые структуры, спинной мозг в шейном отделе позвоночника без патологии.

- УЗИ: сердце – без особенностей; печень +1-2см.

Назначалась диета с ограничением белка, препараты карнитина, пиридоксин, рибофлавин, коэнзим – с положительным эффектом (судороги прекратились, улучшение в развитии). С 3 лет отмечались кивки, вздрагивания; отмечено их уменьшение на фоне диеты. При обследовании в 3 года:

- ВЭЖХ аминокислот крови – ↑ глутамат, цитруллин

- Лактат – 2.9, 2.02 (0.2 – 2.2 ммоль/л), железо – 29,86 (9,0-21,5ммоль/л), АСТ – 46,32 (<36Ед/л), АЛТ – 35,09 (<29Ед/л), ЩФ – 870,6 (до 720Ед/л), КФК – 187,28 (<149Ед/л), ЛДГ – 349,56 (<345Ед/л).

- Исследование мочи методом газовой хроматографии и масс-спектрометрии от 09.04.2012г: выявлены метаболиты, которые могут быть повышены при митохондриальных нарушениях, кетозе, нарушении окисления аминокислот с разветвленной цепью, при приеме лекарственных препаратов, недостаточности витаминов В2, В5, повреждении печени.

- УЗИ внутренних органов: перегиб, гипотония желчного пузыря; повышение эхоплотности поджелудочной железы.

- В неврологическом статусе: субмикрoцефалия, снижение когнитивных функций, симптоматичная эпилепсия.

В динамике изредка отмечались тонико-клонические судороги с потерей сознания, длительностью до минуты; задержка в речевом развитии – маленький словарный запас,

нарушение произношения; утомляемость. Сухая кожа с фолликулярным кератозом.

Анамнез жизни: родился от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания с 4 месяцев, гестоза во 2 половине (отеки). Роды в срок, при рождении вес 3600 г. Этапы развития с задержкой: садится сам с 9 месяцев, ходит с 2 лет; отстает в речевом развитии.

**Диагноз:** глутаровая ацидурия, II тип. Транзиторная гипераммониемия.

На фоне метаболической терапии (карнитин, убихинон, пиридоксин, бетаин, фолиевая кислота, рибофлавин) – отмечено некоторое улучшение в развитии.

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

Надійшло до редакції 03.03.2018 р.  
Підписано до друку 04.04.2018 р.