Лоскутов А. В., Зайцева О.В., Ильенко Н.А.

СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА СЕРОСОДЕРЖАЩИХ АМИНОКИСЛОТ, ГИПЕРГОМОЦИСТЕИНЕМИИ, ДЕФИЦИТА КОБАЛАМИНА.

Кафедра педиатрии и неонатологии №1 Харьковский национальный медицинский университет, Харьков, Украина

Научный руководитель: доцент Омельченко Е. В.

Клиническое наблюдение ребенка Б.,11 месяцев. На момент обращения мать предъявляла жалобы на одышку, шумное, периодически стонущее дыхание, продуктивный кашель, повышение температуры тела до 38.2 0 С, адинамию, однократную рвоту. Особенность анамнеза: кефалогематома при рождении, голову удерживает с 4 мес., сидит с 8 мес. с 5 мес. отмечались эпизоды нарушения глотания. Дважды перенес ОРВИ, трижды – острый бронхит. Фенотип ребенка: голова гидроцефальной формы, высокий лоб, уплощенный затылок, насечки на левом ухе, мраморность кожи, изодактилия пальцев стопы.При поступлении запах ацетона изо рта. Перкуторно над легкими коробочный звук. Аускультативно в легких жесткое дыхание, обилие сухих и мелкопузырчатых влажных хрипов с обеих сторон. В неврологическом статусе: отсутствие продуктивного контакта с окружающими, малоэмолциональность, шумное «кряхтящее» дыхание, мышечная дистония по гипертоническому типу, разгибательный гипертонус, вскармливался через зонд. В динамике отмечалось увеличение размеров печени до 7 см ниже края реберной дуги, нарастание неврологической симптоматики в виде миоклонических судорог лица, дрожательных гиперкинезов, клонусов стоп, крупноразмашистого тремора верхних и нижних конечностей, мелко размашистого тремора кистей, сходящегося содружественного косоглазия, непостоянной анизокории. Дополнительные методы исследования: анемия II степени, лейкоцитоз, нейтрофилез; гипопротеинемия, гипогаммаглобулинемия; декомпенсированный метаболический ацидоз, гипокалиемия. ЭЭГ: грубые нарушения паттерна ЭЭГ, признаки выраженного снижения уровня биоэлектрической активности в лобных и правых височных отведениях. ЯМРТ головного мозга: умеренное диффузное истончение мозолистого тела, гипотрофические изменения корковых отделов обеих гемисфер, наиболее 216 выраженные в зоне лобных и височных долей. Проведено обследование в условиях медико-генетического центра: повышение уровня лактата - 2,44 ммоль/л (N 0,56 – 1,67), гомоцистеина – > 50,0ммоль/л (N 6,26 – 15,07). Установлен генотип: MTHFR 677 CT (гетерозигота), MTRR 66 GG (пат.гомозигота), МTR 2756 AG (гетерозигота). Полученные результаты дообследования позволили установить окончательный диагноз: Наследственное нарушение обмена веществ: нарушение обмена в фолатно – метиониновом цикле, нарушение ремитилирования гомоцистеина в метионин, дефицит кобаламина (метилмалоновая ацидурия с гомоцистеинурией). Наследственное нервно – дегенеративное заболевание (лейкодистрофия).Иммунная недостаточность по гуморальному типу (дефицит субклассов Ig G).Дефицитная анемия смешанного ґенеза, средней степени тяжести. Лечение: Питание смесь «Хумана МСТ», в/в кап. L – лизин, в/в 5% вит. В6, в/в цефипим, амикацин , флуконазол, ванкомицин, в/в кап. биовен – моно, внутрь амброксол, линекс, био – гая, агвантар, кудесан ,стомак – суппорт, карбомазепин, мидокалм, левицитам, фолиевая кислота, вентолин. На фоне проводимой терапии состояние ребенка улучшилось: нормализовалась температура тела, купированы одышка, шумное стонущее дыхание, уменьшились размеры печени, исчезли гиперкинезы, тремор конечностей, клонусы стоп, анизокория, косоглазие. Контрольное обследование в клинике через 1 мес.