

Клинический случай гликогеноза IXa типа с дебютом в неонатальном периоде

Е.О. Фролова

Морозовская детская городская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Гликогеноз IXa — генетически обусловленное нарушение метаболизма гликогена. Обычно манифестирует в 1–5 лет с благоприятным прогнозом. Однако возможен тяжелый неонатальный дебют с гипогликемией и синус-тромбозом, ведущий к неврологическим осложнениям. Представлен клинический случай гликогеноза IXa типа с дебютом в неонатальном периоде.

Цель исследования. Повысить осведомленность специалистов о возможности очень раннего дебюта гликогеноза IXa типа, подчеркнуть важность включения заболевания в дифференциально-диагностический поиск у новорожденных с подобной клинической картиной.

Пациенты и методы. В работе представлен клинический случай доношенного новорожденного мальчика. Ребенку проводился комплекс клинико-лабораторных и инструментальных исследований: мониторинг уровня гликемии, биохимический анализ крови (печеночные трансаминазы, билирубин, липидный спектр), коагулограмма, нейросонография, магнитно-резонансная томография головного мозга, ультразвуковое исследование (УЗИ) органов брюшной полости. Ключевым диагностическим методом стало полноэкзомное секвенирование.

Результаты. У доношенного мальчика, рожденного от беременности на фоне ожирения и преэклампсии, с первых суток жизни была выявлена тяжелая гипогликемия (0,1 ммоль/л), гиперинсулизм (инсулин — 215,23 мМЕ/л), что потребовало инфузии глюкозы со скоростью 15 мг/кг/мин.

Вероятно, на этом фоне развилось тяжелое осложнение — тромбоз церебральных венозных синусов, формирование венозного инфаркта и последующая кистозная лейкомаляция головного мозга.

В неонатальном периоде присоединились и прогрессировали признаки поражения печени: синдром цитолиза (повышение АЛТ/АСТ в 5 раз от нормы) и холестаз (рост прямого билирубина до 70–75% от общего). С 4–5-й недели жизни была выявлена устойчивая гепатомегалия по данным УЗИ, а также гиперлипидемия. У ребенка отмечалась негативная динамика антропометрических показателей: Z-score массы тела снизилась с +0,7 SD при рождении до –1,2 SD к возрасту 2 мес, что свидетельствовало о метаболических нарушениях и недостаточных прибавках массы тела. Полноэкзомное секвенирование выявило патогенную мутацию в гене *PNKA2*, что позволило верифицировать диагноз: «Гликогеноз IXa типа».

Заключение. Гликогеноз IXa может дебютировать у новорожденного как с типичными симптомами, так и с тяжелым осложнением — тромбозом синусов мозга. В данном случае патогенез, вероятно, был связан с дисфункцией эндотелия на фоне преэклампсии и метаболическим стрессом вследствие тяжелой гипогликемии. Диагностика может быть затруднена в связи с наложением на другие перинатальные патологии. Раннее выявление, назначение патогенетической диетотерапии крайне важны для профилактики гипогликемий, улучшения прогноза.