

Случай пропионовой ацидемии у ребенка 3 месяцев

Мингаирова А.Г.¹, Павлинова Е.Б.¹, Вологжанина Е.В.², Глущенко Е.А.²

¹ ФГБОУ ВО «Омский государственный медицинский университет» Минздрава России, Омск, Российская Федерация

² БУЗОО «Областная детская клиническая больница, Омск, Российская Федерация

Актуальность. Пропионовая ацидемия (ацидурия) — редкое наследственное заболевание с высокой летальностью, обусловленное дефицитом пропионил-КоА-карбоксилазы, приводящее к нарушению метаболизма ряда аминокислот, жирных кислот с нечетным числом атомов углерода и холестерина. Своевременная диагностика и назначение диетотерапии позволяют предотвратить развитие жизнеугрожающих состояний (метаболических кризов).

Цель исследования. Представить случай пропионовой ацидемии у ребенка 3 мес.

Пациенты и методы. Мальчик, 3 мес, поступил в приемное отделение с жалобами на значительную вялость, сонливость, снижение аппетита, медленное глотание. Ребенок от 3-й беременности, протекавшей на фоне антифосфолипидного синдрома, роды 1-е, в сроке 37 нед путем кесарева сечения, оценка по шкале APGAR — 7/7 баллов. При поступлении состояние тяжелое за счет диффузного снижения мышечного тонуса, слабой двигательной активности. Отмечалась одутловатость лица, сонливость. Ребенок не удерживал голову, кратковременно открывал глаза, менингеальных знаков не было, t 36,4 °C, SpO_2 — 98%, непостоянный горизонтальный нистагм, трудности при глотании. Масса тела — 8200 г, рост — 68 см. Кожа, видимые слизистые оболочки чистые, периферические лимфатические узлы не увеличены. Дыхание проводилось симметрично, пузырьное, ЧД — 36/мин. Ритм сердечных сокращений правильный, тоны ясные, ЧСС — 130–145 уд./мин, АД — 98/45 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный. Физиологические отправления не нарушены. На следующий день был переведен в реанимационное отделение в связи с нарастанием вялости, отказом от еды, поперхиванием, тремором в конечностях. За время наблюдения отмечалось угнетение сознания, судороги, рвота, что потребовало исключения нейроинфекции. Проведено

комплексное лабораторно-инструментальное обследование. В крови отмечались анемия, лейкопения, нейтропения, тромбоцитопения, в моче — ацетон, показатели спинномозговой жидкости были в норме. При исследовании газового состава крови регистрировался респираторный алкалоз. МРТ головного мозга — оболочечная гигрома до 3 мм в переднелатеральных отделах левого полушария, умеренное расширение ликворных пространств. Проводилась антибактериальная, гормональная, противосудорожная, метаболическая, инфузионная терапия.

Результаты. Для уточнения диагноза проведена тандемная масс-спектрометрия, по результатам которой обнаружено повышение концентрации глицина, пропионилкарнитина в крови, а также 3-гидроксипропионовой, 3-гидроксивалериановой и метиллимонной кислот в моче. На основании полученных данных был выставлен диагноз «пропионовая ацидемия», который впоследствии был подтвержден генетически. На фоне лечения отмечалась положительная клиническая динамика. Ребенок выписан с улучшением на специализированной молочной смеси без патогенетически значимых аминокислот, метаболической терапии, направленной на профилактику и коррекцию гипераммониемии. Амбулаторно обеспечен портативным аппаратом для определения уровня аммония в крови.

Заключение. Данный клинический пример демонстрирует, что пропионовая ацидемия требует дифференциальной диагностики с другими нарушениями обмена веществ, гипоксическим поражением нервной системы, сахарным диабетом (при выявлении гипергликемии), внутриутробными инфекциями, энцефалитом. Ранняя диетотерапия и назначение метаболических средств, а также амбулаторный мониторинг уровня аммония в крови позволяют предотвратить развитие метаболических кризов и улучшат прогноз пациента.