

Клинический случай компаунд-гетерозиготной тирозинемии Ia типа

Кулагин Александр Сергеевич, Гусев Даниил Владимирович, Гусева Екатерина Владимировна

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Тирозинемия Ia типа — редкая наследственная аминокислотопатия, связанная с нарушением метаболизма тирозина, с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующаяся острым течением с развитием поражений печени, почек, нервной системы и системы гемостаза. Частота встречаемости — 1 на 100 000–120 000 новорожденных.

Цель. Демонстрация клинического случая тирозинемии Ia типа у девочки 5 лет.

Клинический случай. Девочка Д., 3 мес, с жалобами на лихорадку, беспокойство и диарею доставлена в ДГКБ им. Башляевой. При поступлении: асцит, выраженное нарушение свертываемости крови и признаки перипортального фиброза. Ребенок переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) в тяжелом состоянии, вызванном интоксикацией и печеночной недостаточностью, которая проявлялась асцитом, тяжелой гипогликемией, гипокоагуляцией, гипоальбуминемией. Дифференциальная диагностика проводилась с генерализованным инфекционным процессом, наследственными обменными заболеваниями и течением фетального гепатита.

Обсуждение. В ОРИТ проводилась терапия: инфузионно-корректирующая, антибактериальные препараты, иммуноглобулины, трансфузии альбумина, плазматрансфузии, диуретики, гепатопротекторы, витамины. Энтеральное питание смесью. Проведен консилиум с решением исключить наследственные болезни обмена. Выполнены анализ крови при помощи тандемной масс-спектрометрии (ТМС), анализ мочи на органические кислоты, ПЦР на вирусы.

Результаты ТМС — повышение концентрации метионина, тирозина и сукцинилацетона. В моче уровень сукцинилацетона до 28 ммоль/л. На основании анамнестических и биохимических данных диагноз «тирозинемия, тип Ia» подтвержден. Выполнена ДНК-диагностика, в гене *FAH* обнаружено 2 мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии. За время госпитализации отмечались сохраняющаяся гипокоагуляция, анемический синдром, нарастающая тромбоцитопения, протеинурия, эритроцитурия, синдром холестаза. При проведении ПЦР обнаружен цитомегаловирус в материалах крови, мочи и слюны. Ребенок переведен в Морозовскую ДГКБ в Центр орфанных и других редких заболеваний для дальнейшего лечения. Иницирована терапия препаратом нитизинон, назначена низкобелковая диета с применением смеси TYR Anamix Infant. Терапию переносит удовлетворительно. На фоне терапии отмечалась положительная динамика, купированы анемический синдром, гипогликемия, гипоальбуминемия, коагулопатия. Ребенок включен в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями, и выписан домой под наблюдение педиатра, невролога, генетика, гастроэнтеролога, гематолога, нефролога и ортопеда по месту жительства. Продолжает каждые 6 мес наблюдаться в Морозовской ДГКБ и получать терапию.

Заключение. Представленный случай показывает важность раннего неонатального скрининга. Своевременное выявление и начало лечения данной патологии позволило бы избежать столь тяжелого течения заболевания и снизить риск развития необратимых нарушений.