

## Клинический случай гликогеноза 1b типа в компаунд-гетерозиготном состоянии

Шимкова Николь Павловна, Снегуренко Мария Антоновна, Юнкевич Ева

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

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.П. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), Москва

**Актуальность.** Гликогеноз 1b типа (Г1b) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефицитом транспортного белка транслоказы глюкозо-6-фосфата (Т1), приводящее к избыточному накоплению гликогена в печени и других органах. Заболевание встречается примерно у 20% пациентов с гликогенозом 1-го типа и характеризуется разнообразием проявлений, что затрудняет диагностику.

**Цель исследования.** Представить клинический случай Г1b у мальчика 5 мес, акцентируя внимание на особенностях диагностики и течения заболевания.

**Пациенты и методы.** Пациент Т., мальчик, 5 мес, родился 24.03.2024. Ребенок от 1-й беременности, протекавшей с угрозой преждевременных родов во II триместре. Роды на 40-й нед путем кесарева сечения по причине хронической внутриутробной гипоксии, околоплодные воды зеленые. Масса тела при рождении — 3810 г, длина тела — 53 см. По шкале APGAR — 8/9 баллов. Диагностирована врожденная пневмония. На 2-е сут жизни переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных из-за нарастающей дыхательной недостаточности, интубирован. Проведен курс антибактериальной терапии (АБТ). На 4-е сут экстубирован, на 5-е сут переведен в неонатологическое отделение (НО). В анализах крови отмечалась нарастающая нейтропения (от 672 до  $530 \times 10^9/\text{л}$  за время госпитализации), гипогликемия. Выписан на 15-е сут жизни. В контрольном ОАК от 22.04.2024 нейтропения с нарастанием ( $447 \times 10^9/\text{л}$ ), в связи с чем повторно госпитализирован в НО. 22.04.2024 проведена пункция костного мозга: сужение нейтрофильного ростка, задержка созревания нейтрофилов, расширение лимфоцитарного ростка, задержка созревания эритрокариоцитов в незрелых формах. Инфекционные заболевания исключены. Иммунологический статус: в норме. Начата стимуля-

ция лейкопоза гранулоцитарным колониестимулирующим фактором (Г-КСФ). Заместительная терапия внутривенным иммуноглобулином без явного эффекта.

27.04.2024 проведено полное экзомное секвенирование, на основании которого поставлен диагноз: «Г1b, обусловленный вариантами в гене *SLC37A4*: с.1108\_1109delCT p.Leu370fs и с.85A>G p.Lys29Glu в компаунд-гетерозиготном состоянии».

31.08.2024 поступил в МДГКБ с жалобами на покраснение и отек верхней губы. Было проведено вскрытие и дренирование абсцесса. 01.09.2024 появились лихорадка до 39 °С, снижение аппетита, эпизоды гипогликемии. В общем анализе крови (ОАК) от 01.09.2024 выявлен агранулоцитоз.

В настоящую госпитализацию, учитывая анамнез заболевания, течение инфекционного процесса и нейтропению, назначена АБТ, проведены инъекции Г-КСФ с положительным эффектом. Для коррекции гипогликемии назначена инфузионная терапия 10% раствором декстрозы. На фоне лечения наблюдалась положительная динамика: нормализация температуры и улучшение аппетита.

**Результаты.** Г1b отличается от других форм гликогенозов наличием таких проявлений, как нейтропения и рецидивирующие бактериальные инфекции. Это обусловлено дефицитом Т1, который участвует в транспорте глюкозы и является компонентом эндоплазматического ретикулаума иммунных клеток. Именно разнообразие симптомов значительно затрудняет диагностику заболевания.

**Заключение.** Представленный клинический случай подчеркивает необходимость ранней диагностики Г1b. Учитывая тяжесть заболевания, целесообразно рассмотреть включение гликогенозов в программу неонатального скрининга. Это позволит своевременно начать специфическую терапию и улучшить прогноз для пациентов с Г1b.