

Н.Л. Печатникова^{1,2}, Н.А. Полякова¹, В.С. Какаулина¹, О.Е. Потехин¹,
Л.П. Семенова¹, Г.В. Байдакова³, А.В. Буллик¹, И.П. Витковская⁴,
Е.Е. Петрайкина¹, И.Е. Колтунов¹

НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ 3-ГИДРОКСИАЦИЛ-КОА-ДЕГИДРОГЕНАЗЫ: ВАЖНОСТЬ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ

¹ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница» ДЗМ, ²ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова МЗ РФ», ³ФГБНУ «Медико-генетический научный центр РАН», ⁴ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента» ДЗМ, Москва, РФ



Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase (LCHAD) deficiency – LCHADD) – редкое наследственное нарушение обмена веществ из группы дефектов митохондриального бета-окисления жирных кислот. Целью исследования явился анализ клинических проявлений, подходов к лечению и катмнеза пациентов с LCHADD. Проанализированы 18 случаев LCHADD, диагностированных за период 2006–2016 гг. в Москве и Московской области. По результатам проведенного анализа при LCHADD показана высокая летальность на первом году жизни – 61% (11/18). Возраст дебюта варьировал от нескольких суток жизни до 7 месяцев. Первыми симптомами являлись: гипогликемия – 25% (3/12), повышение печеночных ферментов 82% (9/11), судороги/нарушение сознания – 18% (2/11), кишечный синдром и рвота – 18% (2/11), увеличение печени – 9% (1/11). Диагноз был подтвержден методом тандемной масс-спектрометрии на основании повышения уровня длинноцепочечных 3-гидроксиацилкарнитиннов: C16OH, C18OH, C16:1OH, C18:1OH и соотношений C16OH/C16(C18OH+C18:1OH+C16OH)/C0.В 35% (6/17) случаев отмечалось снижение уровня свободного карнитина. По результатам молекулярно-генетического анализа у всех пациентов была обнаружена мутация Glu510Gln в гене *HADHA* в гомозиготном (88,8% – 16/18) или в компаунд-гетерозиготном состоянии (11,1% – 2/18) с другими мутациями. Диетотерапия с ограничением жиров и обогащенная среднецепочечными триглицеридами была назначена 7 пациентам в возрасте от нескольких суток жизни до 7 месяцев, что способствовало стабилизации состояния и позволило снизить частоту кризов. Применение селективного или массового скрининга на заболевания из группы нарушений митохондриального бета-окисления жирных кислот может позволить своевременно установить диагноз, назначить лечение и снизить смертность при потенциально курабельном заболевании – LCHADD.

Ключевые слова: митохондриальное бета-окисление жирных кислот, недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил КоА дегидрогеназы жирных кислот (LCHADD), наследственные болезни обмена веществ, ген *HADHA*, гипогликемия, креатинфосфокиназа, печеночные ферменты.

Цит.: Н.Л. Печатникова, Н.А. Полякова, В.С. Какаулина, О.Е. Потехин, Л.П. Семенова, Г.В. Байдакова, А.В. Буллик, И.П. Витковская, Е.Е. Петрайкина, И.Е. Колтунов. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы: важность ранней диагностики. *Педиатрия*. 2017; 96 (4): 121–127.

Контактная информация:

Печатникова Наталья Леонидовна – зав. отделением наследственных нарушений обмена веществ ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения г. Москвы», асс. каф. неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова МЗ РФ»
Адрес: Россия, 119049, г. Москва, 4-й Добрынинский пер., 1/9
Тел.: (495) 229-15-66,
E-mail: pechatnikova@gmail.com
Статья поступила 17.04.17, принята к печати 20.07.17.

Contact Information:

Pechatnikova Natalia Leonidovna – Head of Hereditary Metabolic Disorders Department, Morozov Children's City Clinical Hospital; associate prof. of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics Department, Pirogov Russian National Research Medical University
Address: Russia, 119049, Moscow, 4th Dobryninsky per., 1/9
Tel.: (495) 229-15-66,
E-mail: pechatnikova@gmail.com
Received on Apr. 17, 2017, submitted for publication on Jul. 20, 2017.