

А.В. Попа<sup>1</sup>, Т.Ю. Абасеева<sup>2</sup>, Х.М. Эмирова<sup>3</sup>, О.В. Зайцева<sup>3</sup>,  
Н.Л. Козловская<sup>4</sup>, Л.А. Боброва<sup>4</sup>

## МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДЕМИЯ – РЕДКАЯ ПРИЧИНА ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ

<sup>1</sup>ДГКБ св. Владимира, <sup>2</sup>МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, <sup>3</sup>МГМСУ им. А.И. Евдокимова,  
<sup>4</sup>ПМГМУ им. И.М. Сеченова, Москва

В статье представлен клинический случай развития гемолитико-уремического синдрома (ГУС) у девочки 3 лет на фоне метилмалоновой ацидемии (ММА). ГУС является основной причиной острой почечной недостаточности (ОПН) у детей младше 5 лет. ММА – обменное заболевание, характеризующееся блокадой фермента, отвечающего за распад разветвленных цепей аминокислот (валин, изолейцин, метионин и треонин) и расщепление жирных кислот с нечетным числом атомов, боковой цепи холестерина, тиамина и урацила.

*Ключевые слова:* метилмалоновая ацидемия, гемолитико-уремический синдром, пропионовая кислота, кобаламин.

### **Контактная информация:**

**Попа Анатолий Валентинович** – врач анестезиолог-реаниматолог центра гравитационной хирургии крови и гемодиализа Детской городской клинической больницы св. Владимира Департамента здравоохранения г. Москвы

Адрес: 107014 г. Москва, Рубцово-Дворцовая ул., 1/3

Тел.: (499) 268-73-68, 268-74-26, E-mail: avpopa1@gmail.com

Статья поступила 26.06.12, принята к печати 23.01.13.

Особенностью представленного случая является также возраст манифестации синдрома. Как правило, ММА

рекомендации, патологический процесс купировался на ранних этапах без последствий для здоровья ребенка.

## ЛИТЕРАТУРА

1. *Rees L, Webb Nicolas JA, Brogan Paul A.* Oxford specialist handbooks in paediatrics. Paediatrics Nephrology. Oxford university press, 2007: 68.

2. *Besbas N, Karpman D, Landau D, et al.* A classification of hemolytic uremic syndrome and thrombocytopenic purpura and related disorders. *Kidney Int.* 2006; 70 (3): 423–431.

3. *Берман Р.Э., Клигман Р.М., Дженсон Х.Б.* Руководство по педиатрии: Пер. с англ. Рид Элсивер. М., 2009: 366–368.

4. *William R, Wikof, Jon, Gangoiti A, et al.* Metabolomics Identifies Perturbations in Human. *Disorders of Propionate Metabolism. Clinical Chemistry.* 2007; 53 (12): 2169–2176.

5. *Coulombe JT, Shih VE, Levy HL.* Massachusetts Metabolic Disorders Screening Program. II. Methylmalonic aciduria. *Pediatrics.* 1981; 67: 26–31.

6. *Dionisi-Vici C, Rizzo C, Burlina AB, et al.* Inborn errors of metabolism in the Italian pediatric population: a national retrospective survey. *J. Pediatr.* 2002; 140: 321–327.

7. *Ajay P, Sharma, Cheryl R, Greenberg, Asuri N, Prasard, et al.* Hemolytic uremic syndrome (HUS) secondary to cobalamin C (cblC) disorder. *Pediatr. Nephrol.* 2007; 22: 2097–2103.

8. *Fowler B, Leonard JV, Baumgartner MR.* Causes of diagnostic approach to methylmalonic acidurias. *J. Inher. Metab. Dis.* 2008; 31: 350–360.

9. *Virginie Levrat, Isabelle Forest, Alain Fouilhoux, et al.* Carglumic acid: an additional therapy in the treatment of organic acidurias with hyperammonemia? *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2008; 3: 2 doi:10.1186/1750-1172-3-2.

10. *Peter J, Mc Guire, Elizabeth Lim-Melia, George A. Diaz, et al.* Wasserstein and Claude Sansaricq Combined liver–kidney transplant for the management of methylmalonic aciduria: A case report and review of the literature. *Mol. Genet. Metab.* 2008; 93 (1): 22–29.