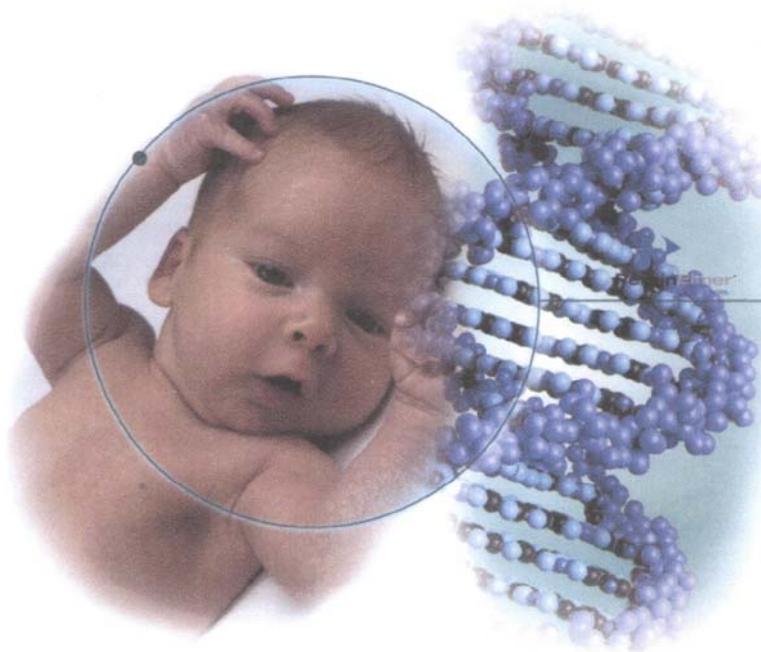


ГУ «Республиканский научно-практический центр
«Мать и дитя»



**Новые возможности диагностики
наследственных болезней обмена
веществ**

ИНФОРМАЦИОННОЕ ПИСЬМО

2007

Наследственные нарушения метаболизма, связанные с накоплением в организме аминокислот, органических и жирных кислот или дефицитом энергетических субстратов, обычно проявляются остро в неонатальном периоде, после «светлого промежутка» продолжительностью несколько дней после рождения. Вместе с тем не исключается более поздняя манифестация – в течение первых лет жизни, что определяется характером и степенью тяжести заболевания. Кризы могут быть спровоцированы интеркуррентными заболеваниями, изменением диеты и режима вскармливания и другими причинами. Типичная картина заболевания может включать:

- дистресс-синдром или сепсис новорожденного, развившийся в течение нескольких часов или дней после рождения; при этом тяжесть состояния новорожденного не соответствует относительно благополучному течению данной беременности и родов (отсутствуют указания в анамнезе на тяжелую гипоксию плода и асфиксию новорожденного, травматические повреждения нервной системы);
- синдромы Рейе, де Тони-Дебре-Фанкони;
- клинико-лабораторные признаки гепатита при отсутствии инфекционного или токсического поражения печени;
- увеличение размеров печени и селезенки;
- дыхательные нарушения: гиперпноэ и апноэ;
- нарушения режима сна – бодрствования: отсутствие спонтанного бодрствования у доношенных новорожденных, летаргия, сонливость;
- симптомокомплекс «вялого ребенка»: включает позу «лягушки», снижение сопротивления к пассивным движениям, увеличение объема движений в суставах, снижение общей двигательной активности и задержку моторного развития (но в некоторых случаях уже в неонатальном периоде возможно повышение мышечного тонуса);
- появление неврологических нарушений, которые отсутствовали сразу после рождения: наличие аномальных движений языка, губ, велосипедоподобные движения ног, повышенный тонус конечностей, миоклонические судороги, опистотонус и др.
- судороги;
- необъяснимые трудности вскармливания;
- непереносимость белковой пищи, рвота;
- специфический, нехарактерный для здорового человека запах;
- аномальный цвет мочи;
- анемия, нейтропения, тромбоцитопения, панцитопения.
- кетонемия, кетонурия;
- гипогликемия, гипергликемия или частые колебания уровня глюкозы в крови;
- ацидоз с увеличенным анионным интервалом;
- повышение уровня лактата;
- повышенный уровень триглицеридов и холестерина в крови;
- непостоянное повышение уровня мочевой кислоты;
- повышение уровня креатинфосфокиназы;
- наличие сходных нарушений в семье (у братьев и сестёр), случаи смерти по неясной причине в неонатальном периоде, младенчестве или детстве.

Несвоевременное установление диагноза и отсутствие адекватного лечения может привести к смерти новорожденного или тяжелой инвалидности. Правильная трактовка патологии способна обеспечить оптимальное нервно-психическое развитие ребенка и оказать членам его семьи своевременную специализированную медико-генетическую помощь.

С 2007 г. в Республике Беларусь проводится диагностика этой группы дефектов метаболизма исследованием пятен высушенной крови методом жидкостной хроматографии – тандемной масс-спектрометрии.

Забор крови для исследования производится так же как и для скрининга новорожденных на фенилкетонурию.

В направлении должны быть указаны

- 1) фамилия, имя, отчество больного;
- 2) дата рождения;
- 3) домашний адрес;
- 4) диагноз;
- 5) другие сведения, которые могут указывать на наследственный характер заболевания (если имеются);
- 6) если получает парентеральное питание, указать какое (в этом случае образцы крови необходимо брать перед инфузией);
- 7) дата забора крови;
- 8) название лечебного учреждения и фамилия врача назначившего исследование.

Образцы следует высылать письмом **по адресу:**

ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»

220053, г. Минск, ул. Орловская 66, корп. 9, каб. 801

Зиновик А. В.
Гусина Н. Б.