

Альферович Е.Н., Букато А. Д.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА ТИПА 1b У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск, Беларусь

Alferovich E.N., Bukato A.D.

A CLINICAL CASE OF GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1b IN AN INFANT

Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

Резюме. В статье представлен клинический случай болезни накопления гликогена типа 1b у ребенка в возрасте 1 месяца.

Ключевые слова: ребенок, гликогеноз, мутация гена SLC37A4.

Resume. The article presents a clinical case of glycogen storage disease type 1b in a 1-month-old child.

Key words: child, glycogen storage disease, SLC37A4 gene mutation.

Введение. Гликогеновая болезнь 1b типа (ГБ1b) представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с нарушением метаболизма глюкозы и развитием гипогликемии, что приводит к различным метаболическим нарушениям, таким как гиперлипидемия, гиперхолестеринемия, требует постоянного контроля питания и трансплантации печени. К данному заболеванию приводит мутация гена SLC37A4, который кодирует повсеместно экспрессируемый переносчик глюкозо-6-фосфат (glucose-6-phosphate, Г6ПТ).

Цель: представить редкий клинический случай болезни накопления гликогена типа 1b у ребенка раннего возраста

Основные результаты и обсуждение. Ребенок N. в возрасте 1 месяц поступил в педиатрическое отделение №5 3 городской детской клинической больницы 08.09.2022 с жалобами на повышение температуры тела до 38 °С, снижение аппетита, редкий кашель, вялость и срыгивания после кормления с рождения. Был выставлен диагноз: Основной: ОРИ. Ринофарингит. Осложнения: СЭИ. Сопутствующие: Анемия средней степени тяжести смешанного генеза (Hb=91 г/л). Дактиоцистит справа. ГЭР. Риск реализации ВУИ, патологии ЦНС. 22.09.2022 ребенок был выписан домой с выздоровлением. Следуя рекомендациям врача, 17.11.2022 ребенок поступил в педиатрическое отделение №4 3 городской детской клинической больницы для курса нейрореабилитации в возрасте 3 месяцев с жалобами на тонус в руках, не держит голову, лёжа на животе. Из выписки из амбулаторной карты, у ребенка на протяжении 3 месяцев наблюдается ускоренное СОЭ, лимфоцитоз, нейтропения, снижен гемоглобин. В связи с результатами ОАК и БАК ребенок был направлен на консультацию гематолога в РНПЦ ДОГИ. В ДОГИ было выполнено УЗИ ОБП: печень +3,5 см, почки +1,5 см. От 30.11.22 взята кровь на онкомаркеры АФП – 181 нг/мл (норма до 28 нг/мл), повышены печеночные ферменты АСТ, АЛТ в 2 раза. Заключение гематолога 01.12.22: гепатомегалия, синдром ускоренного СОЭ. Анемия. В этот же день пациент был консультирован хирургом в РНПЦ ДХ – гемангиома печени. 02.12.22 в связи с симптоматикой вирусной инфекции был переведен в педиатрическое отделение №5. В ОАК 02.12.22 сохраняется лимфоцитоз, нейтропения, тромбоцитоз, повышена СОЭ, снижен гемоглобин (Hb=91 г/л). Решением консилиума 08.12 консультирована генетика для исключения наследственных болезней обмена - 12.12.22. При объективном отмечались "паучьи гемангиомы" на ладонях, гепатомегалия при перкуссии. В БАК от 13.12.22 повышены холестерин (7,3 ммоль/л) и триглицериды (7,2 ммоль/л). 23.12.2022 в связи с повышением у матери температуры до 40,0°C, слабостью, по

**Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей – 2025 : сб. материалов
IV Респ. науч.-практ. конф. с междунар. участием, Минск, 4 декабря 2025 г.**

состоянию здоровья матери выписаны на амбулаторный этап. 26.12.2022 родители обратились самостоятельно в платный центр, где было проведено генетическое исследование – полноэкзомное секвенирование ДНК, по результатам которого у ребенка был обнаружен ген 232220, свидетельствующий о наличии болезни накопления гликогена 1b типа.

В настоящее время ребенок наблюдается узкими специалистами – участковый педиатр, гастроэнтеролог, генетик, эндокринолог (по месту жительства), гематолог (РНПЦ ДОГИ); соблюдает врачебные рекомендации по питанию и образу жизни.

Заключение. Таким образом, ГБ1b является тяжёлым заболеванием с разнообразными клиническими проявлениями, которое требует также медико-социальной помощи.