

Коровиков Д.Д., Дуда Р. В.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ
НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ФРУКТОЗЫ

Научные руководители: ст. преп. Кастюкевич Л.И.,
канд. биол. наук Михаленко Е.П.

Кафедра детских инфекционных болезней,

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск.

Институт генетики и цитологии Национальной академии наук Беларуси, г. Минск.

Актуальность. Фруктоземия – редкое генетическое заболевание, возникающее вследствие дефицита альдозазы В, обусловленного мутациями в гене ALDOB на хромосоме 9q22.3. Это заболевание представляет серьезную медицинскую проблему, требующую дополнительных исследований из-за его редкости и малоизученности. Особую сложность представляет разнообразие клинических проявлений, которые могут варьироваться от желудочно-кишечных расстройств и отвращения к сладостям до печеночных проявлений, включая асимптомное повышение трансаминаз и даже печеночную недостаточность. Соблюдение диеты без фруктозы обычно обеспечивает хороший прогноз и нормальную продолжительность жизни, однако длительное её воздействие может привести к серьезным осложнениям в перспективе. Изучение фруктоземии имеет ключевое значение для разработки эффективных методов диагностики и лечения, а также для улучшения качества жизни пациентов.

Цель: изучить основные клинические проявления и генетические аспекты наследственной непереносимости фруктозы, предоставить врачам рекомендации по эффективной диагностике фруктоземии на основе наших наблюдений и анализа, обсудить возможные осложнения и прогноз развития заболевания.

Материалы и методы. Мы сообщаем о клиническом случае у ребенка (девочка), у которой была диагностирована фруктоземия посредством секвенирования полного экзона.

Результаты и их обсуждение. Ребенок наблюдался у педиатра с 12 месяцев с жалобами на анемию и дефицит массы тела. После перенесенной ОРВИ в возрасте 3,5 лет –направлен в стационар для обследования. Были проведены лабораторные и инструментальные исследования, включая биохимический анализ крови, коагулограмму, иммунограмму, скрининг наследственных болезней обмена, УЗИ ОБП, фиброэластографию печени, обследования на инфекционные и аутоиммунные заболевания. При поступлении в возрасте 3,5 лет были выявлены следующие изменения: повышение активности трансаминаз (АЛТ – 453 Ед/л, АСТ – 378 Ед/л), а также диффузные изменения в паренхиме печени на УЗИ и фиброэластография (F1 по шкале METAVIR – слабый фиброз). В возрасте 7 лет было проведено молекулярно-генетическое исследование и выявлены мутации в гене ALDOB, что подтвердило диагноз фруктоземии. Пациентка была направлена на терапию, включающую исключение фруктозы из рациона и прием гепатопротекторов. Наблюдалась положительная динамика снижения активности трансаминаз, а также улучшения в картине фиброэластографии на фоне проводимой терапии.

Выводы. Представленный клинический случай фруктоземии подчеркивает сложности диагностики этого редкого в педиатрической практике заболевания и необходимость молекулярно-генетического исследования для подтверждения диагноза. Раннее выявление и коррекционная диетотерапия играют важную роль в улучшении прогноза этого заболевания. Такие случаи подчеркивают важность современных методов диагностики и лечения, а также необходимость повышения осведомленности медицинского сообщества о данной патологии.