

Чуприс Е.К.

НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА ЦИКЛА МОЧЕВИНЫ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Научный руководитель канд. мед. наук, доц. Ткаченко А.К.

1-ая кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Диагностика и лечение наследственных заболеваний, в том числе и заболеваний обмена, на сегодняшний день по-прежнему представляют трудности для врачей-неонатологов, педиатров, анестезиологов-реаниматологов. В настоящий момент известно около 4500 наследственных болезней и синдромов, подавляющее большинство из которых составляют моногенные заболевания. Наследственные болезни часто скрываются под клиникой различных заболеваний и не имеют специфической клинической картины. Актуальность рассматриваемой темы связана не только с проблемами диагностики, отсутствия специфической клинической картины, трудностями в лечении, но и высокой летальностью.

При недостаточности или отсутствии ферментов цикла мочевины наблюдается снижение или отсутствие нейтрализации аммиака, в результате наблюдается гипераммонийемия. Свободный аммиак, являясь нейротропным ядом, связывается с глутаминовой кислотой и вызывает отёк головного мозга. Выделяют две формы: неонатальную и позднюю. При неонатальной форме дети рождаются, как правило, доношенными с нормальным весом и ростом. Манифестация происходит на 3–7-й день после рождения, проявляющаяся тонико-клоническими судорогами, рвотой, отказом от еды, нарушением дыхания, летаргией. Поздняя форма заболевания характеризуется подострым течением с манифестацией на первом–втором годах жизни в виде полиморфных судорожных приступов, рвоты, плохого аппетита, гипотрофии, мышечной слабости, периодической сонливости, болей в животе, нарушений психомоторного развития. У таких пациентов отмечается гепатомегалия с увеличением печёночных ферментов и снижением уровня мочевины в моче. Верификация диагноза осуществляется методами молекулярно-генетической диагностики, а также определением свободного аммиака в крови, уровень которого превышает более 200 ммоль/л. Эффективность лечения зависит от сроков его начала. Принципами лечения являются удаление аммиака и обеспечение организма адекватным количеством аминокислот с ограничением поступления в организм белков. Для коррекции дефицита белка прибегают к назначению специализированных аминокислотных смесей, а для ускоренного выведения аммиака назначают фенилацетат, фенилбутират, бензоат натрия. По показаниям прибегают к заместительной почечной терапии.

Диагностика и лечение наследственных болезней обмена в настоящее время затруднена. Своевременная диагностика и знания врача-неонатолога, педиатра, анестезиолога-реаниматолога клинических проявлений наследственных болезней обмена веществ позволит проводить адекватное лечение на ранних этапах заболевания, что снизит летальность и инвалидизацию в раннем детском возрасте при данной патологии.