



РЕБЕНОК С РЕДКИМ МЕТАБОЛИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ В ФОКУСЕ ПЕДИАТРА

Федина Н.В.

Рязанский государственный медицинский университет имени акад. И.П.Павлова

Рязань, Россия

Введение. Орфанные, или редко встречающиеся заболевания (ОЗ), в России регистрируются с частотой 1 случай на 10000 населения. В мире насчитывается около 7000 редких нозологий, представленных, в том числе, и метаболическими заболеваниями. Большинство наследственных болезней обмена (НБО), дебютируя в детском возрасте, в дальнейшем, при отсутствии заместительной ферментотерапии прогрессируют с инвалидизацией или летальным исходом. Отсутствие настороженности, полиморфизм клиники приводят к поздней диагностике с развитием необратимых изменений. Многие НБО протекают под «масками» сепсиса, внутриутробных инфекций, кардиомиопатий и других заболеваний ввиду неспецифичности симптомов, дебютируя в грудном возрасте после относительного благополучия.

Материалы методы. Изучение амбулаторной карты, семейного анамнеза позволит обратить внимание на информацию о выкидышах, мертворождениях, близкородственном браке, состоянии здоровья сибсов. Обязательной является информация о проведенном неонатальном скрининге и его результатах. С 2023 года в России расширен перечень заболеваний на НС до 36 нозологий, большинство из которых представлены НБО.

Результаты. Манифестными симптомами метаболического заболевания являются внезапное, острое нарушение состояния ребенка с развитием комы, судорог, асцит, проявления печеночной недостаточности, гематологические нарушения, необычный запах кожи, выделений. «Непохожесть» ребенка на других, фенотипические проявления в виде лицевого дезморфизма (грубые, крупные черты лица, гаргоилизм), костные деформации с рождения или со временем, контрактуры, «утиная» походка, рецидивирующие грыжи в сочетании с врожденными пороками характерны для таких детей. Длительное срыгивание и рвота, при исключении инфекционных заболеваний, пищевой непереносимости и хирургической патологии должны насторожить педиатра в отношении метаболических заболеваний, особенно в сочетании с прогрессирующей умственной отсталостью или регрессом психо-моторного развития после «светлого» промежутка. Гепатоспленомегалия, наиболее характерна, при отсутствии злокачественного процесса, для лизосомальных болезней накопления. Часто отправной точкой диагностики НБО являются симптомы, наблюдаемые «узкими» специалистами: симптом «вишневой косточки», кардиомиопатия, акропарастезии, ангиокератозы и другие проявления.

Заключение. Сигнальными признаками НБО являются фенотипические проявления, прогрессирующая неврологическая симптоматика/регресс интеллектуального развития/, гепатоспленомегалия, вовлеченность других систем. Формирование орфанной настороженности у практических врачей, позволит своевременно назначит лечение и улучшить качество жизни пациента.