

**Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы**

Будылина М.В., Егорова И.Н., Максимова Т.Ю.
ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет им. И.Н. Ульянова»
ГАУ ДПО «Институт усовершенствования врачей» Минздрава Чувашии
БУ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава Чувашии



**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ
ФРУКТОЗО-1,6-БИФОСФОТАЗЫ**

Введение. Дефицит 1,6-бифосфотазы - редкое аутосомно-рецессивное заболевание расстройства глюконеогенеза в результате мутаций в гене FBP1, характеризуется развитием лактатацидоза, кетоацидоза, гипогликемии и гепатомегалии. Приступы провоцируются в младенчестве и детстве при длительном голодании, во время интеркуррентного заболевания.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Описание клинического случая недостаточности фруктозо-1,6-бифосфотазы у девочки как нарушения глюконеогенеза с развитием гипогликемии после длительного голодного промежутка, данные карт стационарного пациента.

РЕЗУЛЬТАТЫ.
Анамнез жизни: от срочных, самостоятельных родов с массой тела 3270 г, длиной 49 см, оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов, затяжной конъюгационной желтухой. В раннем возрасте отмечалась задержка физического развития. НПП в норме. Наследственность не отягощена.
Анамнез заболевания: в 1,3 года развивается клиника тяжелого острого гастроэнтерита, токсикоза с эксикозом 2 степени, анемии тяжелой степени. Рост 70 см, SDS роста = -3,16, масса тела 7810 г, ИМТ = 15,94, SDS имт = -0,98, синдром «кукольного лица». Выявлен гепатолиенальный синдром (печень на уровне пупка, селезенка +2,0 см). В анализах - минимальный цитоллиз, транзиторная гипергликемия 21 ммоль/л, декомпенсированный кетоацидоз, лактатацидоз. На фоне инфузионной терапии гликемия нормализовалась. Однократно отмечена гликемия 2,3 ммоль/л. Генетически исключен гликогеноз 1 типа. В последующем наблюдаются эпизоды вялости, сонливости, рвоты, сопорозного состояния по утрам со снижением гликемии от 1 до 2,6 ммоль/л, после длительного голодного промежутка, на фоне катаральных явлений, с развитием тяжелого метаболического ацидоза (рН до 6,78, BE = до -33,5, повышением лактата 5-9,5 ммоль/л, кетонурией), увеличением печени, повышением АЛТ, АСТ, мочевой кислоты. Вне метаболического криза биохимические показатели в норме. В 3,1 года клинически заподозрена недостаточность фруктозо-1,6-бифосфатазы.
Данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.
В 8 лет проведен анализ 47 генов (панель «Гепатопатии»). В гене FBP1 (MIM 611570; RefSeg NM_000507) выявлена замена с.544G>T:p.Val182Phe в гомозиготном состоянии.

Последнее ухудшение в 12 лет: утром выраженная слабость, гликемия 1,1 ммоль/л, накануне отмечены катаральные явления, плохой аппетит.
По данным КОС – рН 7,18, лактат 16 ммоль/л, BE = -17.
Объективно: Рост 141 см, SDS роста = - 1,36, масса тела 35 кг, ИМТ 17,6, SDS имт = -0,31. По органам без патологии. ПР: ВЗР2, менархе нет.

Диагноз недостаточность фруктозо-1,6-бифосфатазы, аутосомно-рецессивный тип наследования. Патогенный вариант унаследован от обоих родителей
Рекомендации по питанию (не допускать длительных голодных промежутков, кукурузный крахмал на ночь, ограничить продукты с высоким содержанием фруктозы и аланина), контроль гликемии.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:
Недостаточность фруктозо-1,6-бифосфатазы необходимо исключать у детей раннего возраста с тяжелыми рецидивирующими кетотическими гипогликемиями и лактатацидозом. Методом диагностики заболевания является молекулярно-генетическое исследование гена FBP1.

КОНТАКТЫ. +79196550057
m-budylina2007@yadex.ru