

Гликогеноз 1b как причина тяжелого гипогликемического синдрома у
новорожденного

ВВЕДЕНИЕ. Гликогенозы – большая группа врожденных нарушений обмена веществ, при которых отмечается нарушение синтеза, мобилизации или распада гликогена. При наличии недостаточности ферментов, участвующих в обмене гликогена, приводящим как к дефектам глюконеогенеза, так и гликолиза, возникают эпизоды гипогликемии, вплоть до тяжелых, сопровождающихся судорогами, потерей сознания. Кроме того, в связи с избыточным накоплением гликогена с нормальной или патологически измененной структурой в различных органах, преимущественно в печени, сердечной и скелетных мышцах, почках, развивается их недостаточность.

Патогенез гликогенозов Ia и Ib типов

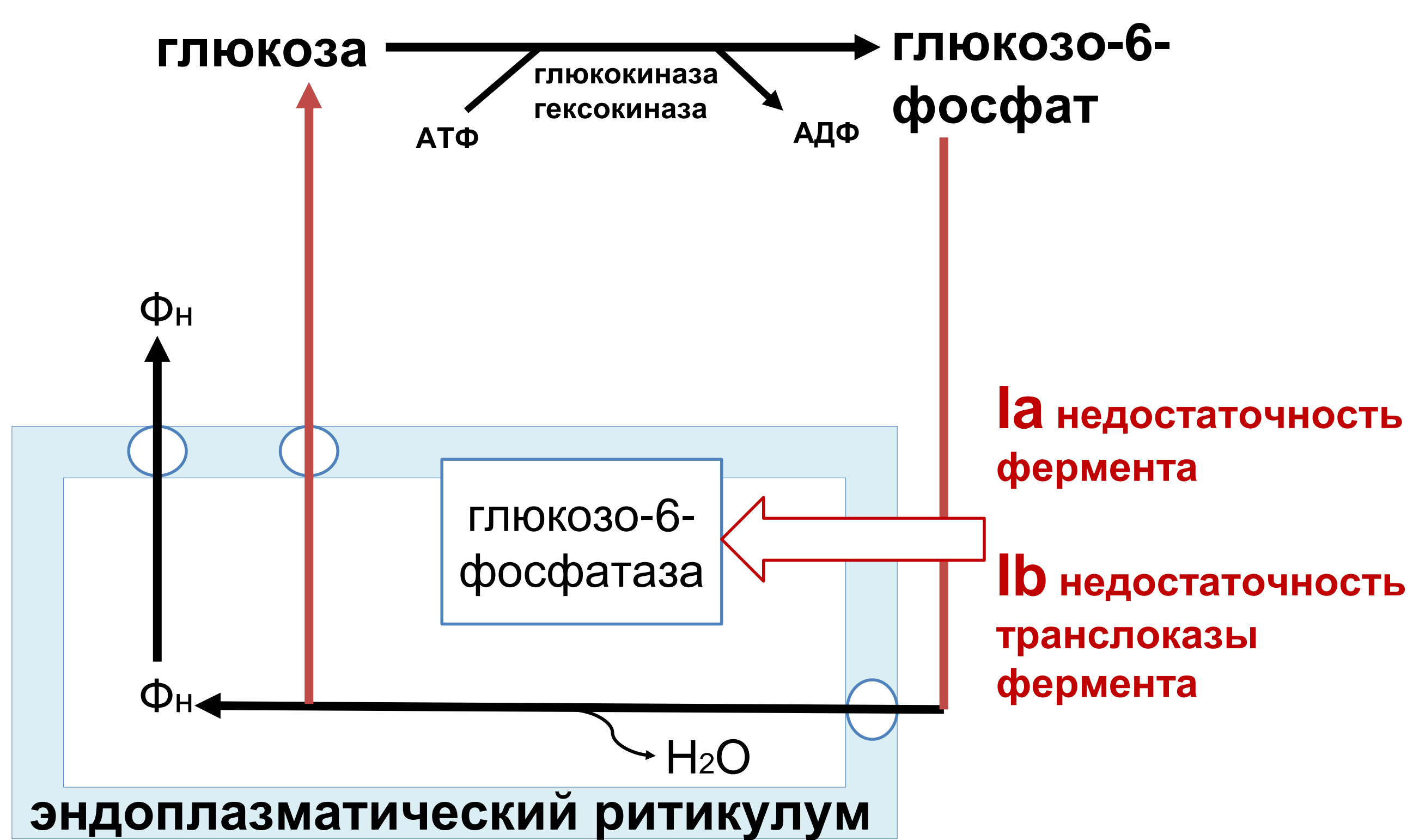
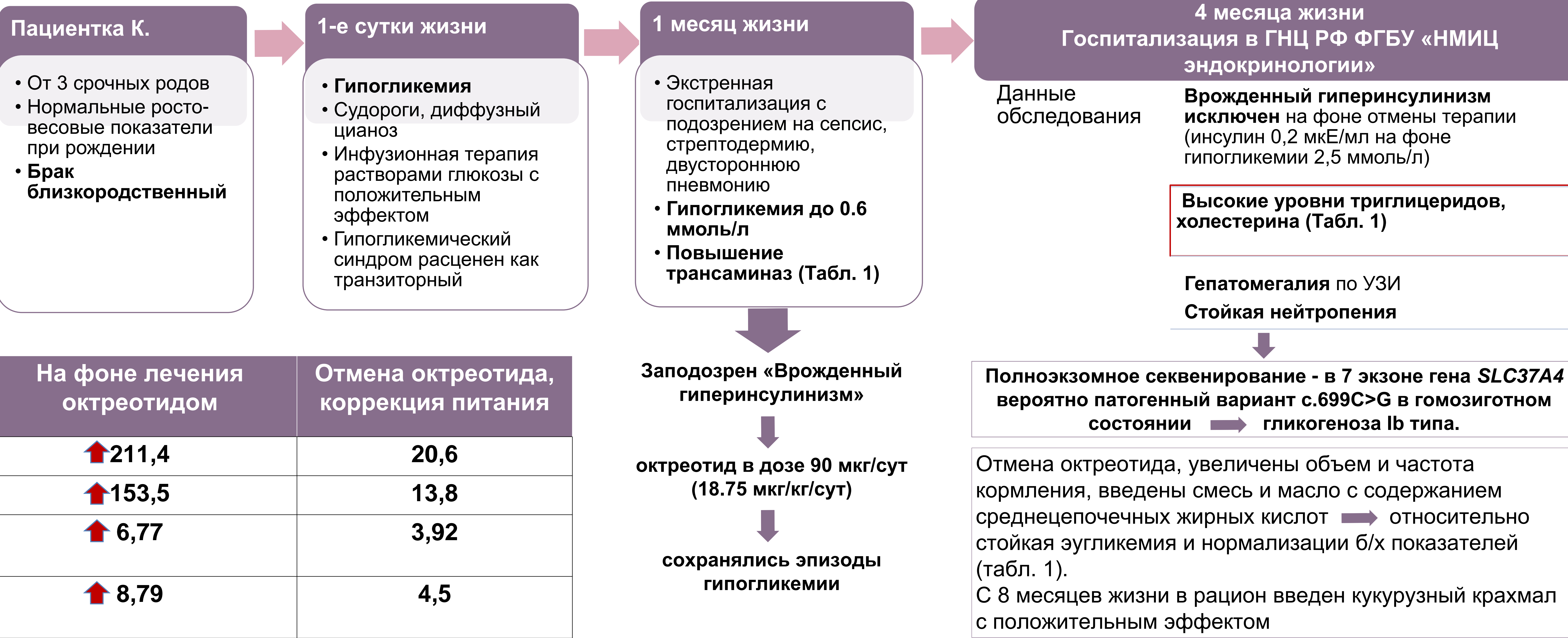


Таблица 1

	До лечения	На фоне лечения октреотидом	Отмена октреотида, коррекция питания
АСТ, Ед/л (9-80)	↑ 563,2	↑ 211,4	20,6
АЛТ, Ед/л (13-45)	↑ 126,8	↑ 153,5	13,8
Холестерин, ммоль/л (3,3-5,2)	-	↑ 6,77	3,92
Триглицериды, ммоль/л (0,1-1,7)	-	↑ 8,79	4,5

Клинический случай



ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Гликогенозы являются редкой группой наследственных заболеваний, с широкой вариабельностью клинических проявлений, что приводит к поздней диагностике заболевания, несвоевременному началу диетотерапии и развитию тяжелых осложнений. Таким образом, важно исключать у пациентов с гипогликемическим синдромом наличие гликогеновой болезни и других нарушений обмена веществ.

Гаврикова Оксана Олеговна, клинический
ординатор НИИ Детской эндокринологии ФГБУ
«НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, Москва, Россия
e-mail: lehavre@mail.ru