

ОБЩАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ВРОЖДЕННЫХ ДЕФЕКТОВ МЕТАБОЛИЗМА В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ

Редько Е. К., Воценок М. А. *, Орехова Л. В. *, Денисенко Н. В. *, Мошук О. И. *

СумГУ, кафедра педиатрии с курсом медицинской генетики,

*Сумская областная детская клиническая больница

Диагностика и лечение наследственных аномалий метаболизма (НАМ) – одна из самых сложных задач для неонатологов. Заболевания протекают тяжело и часто заканчиваются летально. В периоде новорожденности проявляются примерно 25% известных наследственных болезней обмена веществ. По остроте начала и течению они в неонатальном периоде могут напоминать нейроинфекции или перинатальное поражение ЦНС.

Используя собственный опыт и изучив множество литературных данных, мы попытались представить общую клиническую картину дефектов метаболизма в неонатальном периоде.

Анамнез. На НАМ указывают: сведения о близкородственном браке родителей; неврологическая симптоматика у одного из родителей; наличие сибса, страдающего неврологическим заболеванием или умершего по неясной причине в неонатальном периоде; как правило, тяжесть состояния самого новорожденного не соответствует относительно благополучному течению данной беременности и родов. *Начало заболевания.* Для нейрометаболических заболеваний характерен «светлый промежуток» продолжительностью в несколько дней. *Дыхательные нарушения* – тахипноэ и апноэ наблюдаются при отсутствии заболеваний сердца или легких и РДС – следствие воздействия токсичных продуктов метаболизма на дыхательный центр или сопутствующий метаболический ацидоз. У новорожденного с НАМ возможны *нарушения сознания* - от легкой сонливости до тяжелой комы. *Симптомокомплекс «вялого ребенка»* является типичным для НАМ. Этим термином обозначается генерализованная мышечная гипотония, позднее, на 1-2-м году жизни, сменяется мышечной дистонией и спастичностью. Исключением являются неонатальная форма лейкодистрофии Краббе и болезнь с запахом мочи кленового сиропа, при которых уже в неонатальном периоде возможно повышение мышечного тонуса. *Неонатальные судороги:* наиболее часто – это миоклонии и минимальные судорожные проявления (непроизвольные движения в области лица или конечностей: насильственное открывание глаз или моргание, тоническая девиация глазных яблок, жевательные и глотательные движения, сосание и др.). Судороги метаболического генеза плохо поддаются лечению антиконвульсантами. Возможен эпилептический статус. *Необъяснимые трудности вскармливания.* Для НАМ характерны нарушения сосания и глотания из-за дисплазии двигательных зон коры головного мозга из-за пренатального воздействия токсичных метаболитов. *Анорексия и рвота* особенно характерны для гипераммониемий, органических ацидемий и нарушений β -окисления жирных кислот. *Гепатоспленомегалия* в сочетании с неврологической симптоматикой свидетельствует о возможной НАМ. Увеличение размеров печени характерно для болезней пероксисом, митохондриальных энцефаломиопатий, нарушений обмена аминокислот и органических кислот, а также для более редких неонатальных форм болезней накопления (лейкодистрофии Краббе, болезней Нимана - Пика и Гоше, сиалидоза и др.).

Таким образом, несмотря на то, что точный диагноз возможен только при применении лабораторных методов исследования, важное значение имеют анамнестические и клинические данные, на основании которых врач может заподозрить наличие у новорожденного врожденного дефекта метаболизма.