

РЕТРОСПЕКТИВНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА МЕТОДОМ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ

Байдакова Г.В.¹, Антоненц А.В.², Голихина Т.А.³, Матулевич С.А.³, Амелина С.С.², Куцев С.И.^{1,4}

- 1 ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН, Москва, Россия (115478, Москва, ул. Москворечье, 1), e-mail: BaydakovaG@gmail.com
- 2 ГБОУ ВПО «Ростовский государственный медицинский университет Минздрава России», Ростов-на-Дону, Россия (344022, Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29), e-mail: antnts@mail.ru
- 3 ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 1 им. профессора С. В. Очаповского» департамента здравоохранения Краснодарского края, Краснодар, Россия (350086, Краснодар, ул. 1 Мая, 167), e-mail: kubanmgk@mail.ru
- 4 ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н. И. Пирогова Минздрава России», Москва, Россия (117997, Москва, ул. Островитянова, 1), e-mail: kutsev@mail.ru.

С целью обоснования внедрения массового обследования новорожденных на наследственные болезни обмена (НБО) методом тандемной масс-спектрометрии (МС/МС) проведено ретроспективное исследование архивных образцов крови детей (n=86), умерших на первом году жизни. Изменения профилей аминокислот и ацилкарнитинов выявлены в 4 случаях (4,7 %). В одном из них обнаружено специфичное для болезни запаха мочи кленового сиропа многократное повышение концентрации лейцина, изолейцина и валина. Клиническая картина и обнаружение мутации в первом экзоне гена BCKDHB (с.98delG) в гетерозиготном состоянии косвенно подтвердили диагноз лейциноза. В остальных трех случаях выявленные изменения профиля аминокислот и ацилкарнитинов не носят такого же специфического характера. В этих случаях необходимы были бы повторные исследования крови методом МС/МС, дополнительные клинические и биохимические исследования. В результате проведенного исследования подтверждена необходимость внедрения метода МС/МС в программы неонатального скрининга на НБО для их своевременной диагностики и лечения.

RETROSPECTIVE DIAGNOSIS OF INBORN METABOLIC DISORDERS BY TANDEM MASS SPECTROMETRY METHOD

Baydakhova G.V.¹, Antonets A.V.², Golikhina T.A.³, Matulevich S.A.³, Amelina S.S.², Kutsev S.I.^{1,4}

- 1 Research Center of Medical Genetics of RAMS, Moscow, Russia (115478, Moscow, Moskvorechie Str. 1), e-mail: kutsev@mail.ru
- 2 Rostov State Medical University, Rostov-on-Don, Russia (344022, Rostov-on-Don, Nakhichevansky Per. 29), e-mail: antnts@mail.ru
- 3 Krasnodar Regional Clinical Hospital № 1 n.a. S. V. Ochapovsky, Krasnodar, Russia (350086, Krasnodar, 1st May Str. 167), e-mail: kubanmgk@mail.ru
- 4 Russian National Research Medical University n.a. N. I. Pirogov (117997, Moscow, Ostrovityanova Str.1), e-mail: kutsev@mail.ru.

Blood spots from the archive original newborn screening cards of babies who died on the first year of life (n=86) were retrospectively studied by tandem mass spectrometry (MS/MS). It were revealed aminoacids and acylcarnitine profiles alterations in 4 cases (4,7 %). In one of them aminoacides profiles with significant elevation of leucine, isoleucine and valine was consistent with maple syrup urine disease. Clinical picture and the detection of heterozygous deletion c.98delG in exon 1 of BCKDHB gene indirectly confirmed the diagnosis of leucinose. In other 3 cases the profiles of aminoacids and acylcarnitine were not carried specific character. The additional clinical and laboratory findings were necessary for diagnosis of inborn metabolic diseases in this cases. The importance of MS/MS introduction in neonatal screening programs was confirmed.

ОПТИМИЗАЦИЯ ТЕРАПИИ ХРОНИЧЕСКОГО ПИЕЛОНЕФРИТА, ПРОТЕКАЮЩЕГО НА ФОНЕ ДИЗМЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ

Аверьянова Н.И., Балуева Л.Г., Аксёнова В.М.

ГБОУ ВПО «Пермская государственная медицинская академия им. ак. Е.А. Вагнера» Минздрава РФ, Пермь, Россия (614990, г. Пермь, ул. Петропавловская, 26), e-mail: balueva_81@mail.ru

В комплексную терапию детей с обострением хронического пиелонефрита, протекающего на фоне дизметаболических нарушений, дополнительно включена минеральная вода «Ключи». Основной возбудитель пиелонефрита – E. Coli (50%). В моче осадке наблюдалась у 80% детей оксалурия, у 6,7% - уратурия, у 13,3% – смешанная кристаллурия. В сыворотке крови выявлено повышение мочевины у 30% детей, незначительное повышение кальция – у 6,7%. В суточной моче у 20% выявлена гиперурикозурия, у 93,3% – гипероксалурия, у 20% – гиперкальциурия и у 86,7% детей снижена экскреция магния. Через месяц после лечения мочевого синдром характеризовался только оксалатной кристаллурией у 35% детей, уратной – у 5%, смешанной – у 5%. В сыворотке крови достоверно снизился уровень мочевины. В суточной моче незначительная гипероксалурия сохранялась у 70% детей.