

Что такое наследственные болезни обмена аминокислот, органических кислот и жирных кислот

Наследственные болезни обмена аминокислот, органических кислот и жирных кислот (НБО) - большая группа редких генетических заболеваний, при которых из-за мутаций в определенных генах нарушается работа того или иного фермента в важнейших биохимических реакциях организма, что приводит к накоплению токсических веществ, нехватке энергии и питательных веществ. В результате страдают все органы и системы, но прежде всего – нервная система, сердце, печень.

Частота каждого заболевания низкая – один больной на 10 000 – 500 000 новорожденных детей, но суммарная частота 29 заболеваний, включенных в скрининг, существенно выше. У большинства болезней этой группы аутосомно-рецессивный тип наследования, при котором больной ребенок рождается у здоровых родителей – носителей мутации в скрытом виде. Также здоровы и все старшие родственники со стороны мамы и папы. Однако в семье данных родителей существует высокий риск (25%) повторного рождения ребенка с аналогичным заболеванием обмена веществ.

Как проявляются эти заболевания?

Заболевания этой группы могут начаться в любом возрасте, но чаще всего – в первые дни или недели жизни. Важной особенностью является их жизнеугрожающий характер. Зачастую заболевание развивается стремительно и в течение нескольких часов может привести к необратимым изменениям в головном мозге и даже - к внезапной смерти ребенка (так называемый «метаболический криз»). В ряде случаев первым проявлением болезни предшествует «светлый промежуток» продолжительностью до нескольких месяцев или даже лет, когда ребенок выглядит абсолютно здоровым, и без проведения специальных лабораторных исследований невозможно заподозрить наличие у него такого опасного заболевания.

Если лечение не назначено вовремя, до появления первых симптомов, то часть заболеваний этой группы с высокой вероятностью приводят к смерти ребенка при развитии метаболического криза, при других же формах развивается тяжелая хроническая прогрессирующая патология нервной системы, задержка развития и поражение всех органов.

Какое существует лечение заболеваний этой группы?

При разных болезнях из этой группы лечение будет различаться, но в большинстве случаев применяется специальная диета с ограничением определенных продуктов питания, назначаются специализированные продукты лечебного питания, а также препараты, влияющие на нарушенные звенья обмена веществ и связывающие избыток токсических веществ в организме.

Эффективность терапии напрямую зависит от возраста постановки диагноза НБО, и наилучшие результаты достигаются, если лечение начато до появления первых симптомов (досимптоматическая стадия болезни).

Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?

О заболевании расскажет врач-генетик во время первого визита семьи в центр.

При серьезном подозрении на НБО в ряде случаев ребенку будет рекомендована неотложная госпитализация в ОДКБ для проведения углубленного клинического обследования, мониторинга его состояния и начала терапии. В дальнейшем, при подтверждении диагноза, ребенок будет наблюдаться врачом-генетиком и педиатром КДЦ

ОЗМР. Кроме того, ребенка будут наблюдать другие специалисты в поликлинике по месту жительства.

Врач – генетик назначит необходимые молекулярно-генетические обследования родителям и, в ряде случаев, другим близким родственникам, даст рекомендации по планированию последующих беременностей в семье.