

Болезнь «кленового сиропа»



Болезнь «кленового сиропа» (лейциноз, короткоцепочечная кетоацидурия, болезнь разветвленных кислот, разветвленноцепочечная кетонурия) – редкое наследственное нарушение метаболизма, обусловленное дефицитом дегидрогеназного комплекса альфа-кетокислот с разветвленной цепью и последующего накопления метаболитов-предшественников, аминокислот с длинной разветвленной цепью и их альфа-кетокислот. Это мощные нейротоксины, ответственные за быстрое начало отека и диффузную церебральную демиелинизацию. Заболевание впервые было описано в 1954 году [1].

Снижение активности дегидрогеназного комплекса при болезни кленового сиропа приводит к повышению в плазме концентрации короткоцепочечных аминокислот и соответствующих кетокислот. Метаболит изолейцина заставляет мочу пахнуть как кленовый сироп. Выделяют пять форм заболевания: классическую, промежуточную, интермиттирующую, тиамин-зависимую и ЕЗ-дефицитную. Классически болезнь проявляется у новорожденных и характеризуется плохим кормлением, вялостью, рвотой, стереотипными движениями («фехтование» и «езда на велосипеде»), опистотонусом с последующим прогрессированием энцефалопатии и центральной дыхательной недостаточности при отсутствии лечения. Несвоевременная диагностика обычно приводит к тяжелым психомоторным последствиям или даже к смерти [1-3].



Распространенность:
1–9 / 1 000 000



Наследование:
Аутосомно-рецессивное



Возраст начала:
младенчество, новорожденный,
детство



МКБ-10:
E71.0 Болезнь "кленового сиропа"

Литература:

1. Tsareva, Ju & Zryachkin, N. & Kuznetsova, M. & Bogacheva, E. (2019). Leucinosin, or maple syrup urine disease (lecture and a clinical case). Almanac of Clinical Medicine. doi: 10.18786/2072-0505-2020-48-018.
2. Brosnan JT, Brosnan ME. Branched-chain amino acids: enzyme and substrate regulation. J Nutr. 2006;136(1 Suppl):207–115. doi: 10.1093/jn/136.1.207S.
3. Gupta D, Bijarnia-Mahay S, Saxena R, Kohli S, Dua-Puri R, Verma J, Thomas E, Shigematsu Y, Yamaguchi S, Deb R, Verma IC. Identification of mutations, genotype-phenotype correlation and prenatal diagnosis of maple syrup urine disease in Indian patients. Eur J Med Genet. 2015;58(9):471–8. doi: 10.1016/j.ejmg.2015.08.002

Материал принадлежит ООО «ММА«МедиаМедика», любое копирование и использование в коммерческих целях запрещено. Предназначено исключительно для специалистов здравоохранения.