

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

*Кафедра детских болезней №2*

Реферат на тему:

## **Болезнь «кленового сиропа»**

Заведующий кафедрой-  
проф. Лебедеко А. А.

Доцент- к.м.н. Мальцев С. В.

Подготовили:  
студент 5 курса ПФ 14»А» гр.  
Бериев Б. Х.

г. Ростов-на-Дону  
2019г.

# Лейциноз

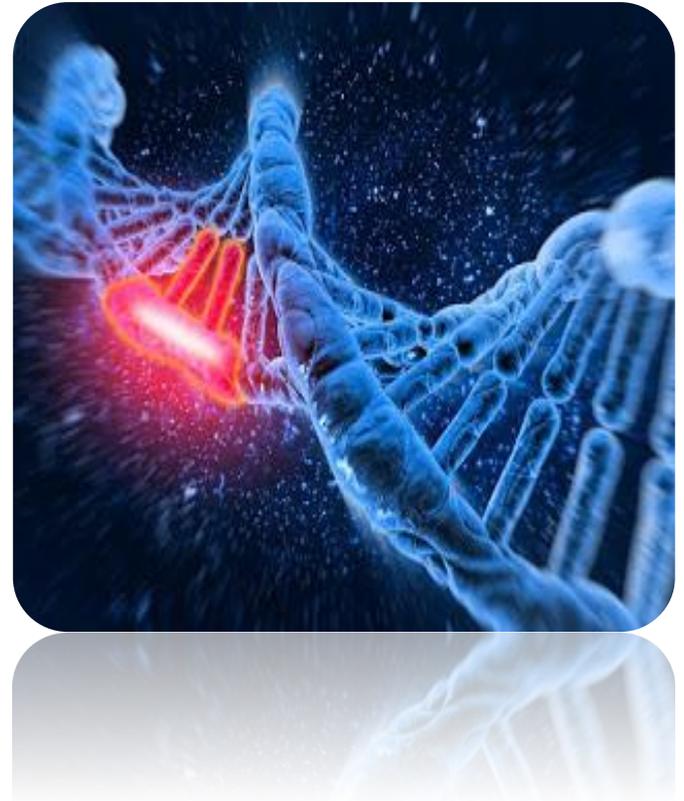
Лейциноз — болезнь кленового сиропа — такое название получил из-за того, что выделяемая больным ребенком моча имеет сладкий, похожий на кленовый сироп запах.

Болезнь кленового сиропа — патологический процесс, при котором организм не может правильно расщеплять три аминокислоты (лейцин, изолейцин и валин). В результате нарушается естественный метаболический процесс, и в организме ребенка накапливаются аминокислоты с разветвленными цепями и кетокислотами. Как первое, так и второе является токсическим продуктом, что негативно сказывается на здоровье малыша.



# ЭТИОЛОГИЯ

- Лейциноз — достаточно редкое заболевание: частота **1 на 120–130 000** новорожденных, локализация БКС отмечается по всему миру. Наследование болезни происходит в **аутосомно-рецессивном порядке**, а провоцируют начало развития патологического процесса мутации гена. Следует отметить, что ребенок заболеет только в том случае, если оба родителя будут носителями аномального гена, но болеть не будут. Ребенок получит лейциноз, только если унаследует оба гена от двух родителей.



# СИМПТОМАТИКА

Клиническая картина заболевания у детей практически идентичная тяжелому отравлению. Чаще всего симптомы проявляются на первой неделе жизни малыша:

*\*плохой аппетит или полный отказ от пищи;*

*срыгивания, рвота;*

*\*ребенок плохо спит и постоянно плачет;*

*\*нарушение дыхания, апноэ;*

*\*судороги;*

*\*специфический запах мочи, из-за чего патологический процесс и получил такое название;*

*\*скрещивание нижних конечностей;*

*\*увеличение мышечного тонуса.*



# ДИАГНОСТИКА

Потребуется консультация педиатра и медицинского генетика.

Диагностическая программа на начальном этапе включает только лабораторные исследования:

- общий клинический анализ крови;**
- биохимический анализ крови;**
- селективный скрининг мочи.**

Дополнительно, когда состояние ребенка будет стабилизировано, проводят следующее:

- КТ и МРТ головного мозга;**
- молекулярно-генетические исследования.**

По результатам патологического процесса врач ставит окончательный диагноз и назначает эффективное лечение.

# ЛЕЧЕНИЕ

В период обострения проводится элиминация разветвленных аминокислот посредством гемодиализа, что позволяет снять симптоматику общей интоксикации. В течение последующих трех недель ребенка переводят на малобелковую диету и инъекции тиамин. Малыш должен находиться на искусственном вскармливании специальной смесью. До полугода могут дополнительно назначить левокарнитин и витамины группы В.

Диета должна соблюдаться пожизненно, даже если состояние не вызывает опасений для жизни. Если консервативная терапия не дает должного результата, проводится трансплантация печени.

Если состояние малыша будет стабилизировано, а родители будут придерживаться общих рекомендаций врача, особенно что касается питания, прогноз относительно благоприятный.

Профилактики относительно болезни кленового сиропа нет. Парам, которые имеют в личном или семейном анамнезе такое заболевание, настоятельно рекомендуется планировать зачатие ребенка и предварительно обязательно проконсультироваться у медицинского генетика.