

Приложение Б. Алгоритмы действий врача

При выявлении НМКК необходимо вызвать семью для консультации и провести осмотр ребенка с целью решения вопроса о госпитализации. Поскольку повышение концентрации С5ОН не является специфичным для этого заболевания, необходимо проведение дополнительных тестов и подтверждающей диагностики (рис. 1Б). Прогноз благоприятный и во многом зависит от сроков установления диагноза и назначения лечения.

Новорожденные с подозрением на НМКК подлежат госпитализации в отделение патологии новорожденных или реанимации интенсивной терапии (в зависимости от состояния), где осуществляется взятие крови для проведения ретеста, а также сбор образцов мочи для анализа органических кислот мочи (образцы отправляют в референсный центр). В зависимости от результатов органических кислот мочи диагноз НМКК может быть подтвержден на биохимическом уровне или установлен другой диагноз. После получения положительных результатов новорожденного необходимо незамедлительно направить к специалисту (врачу-генетику, врачу-педиатру) для назначения патогенетической терапии, проведения подтверждающей диагностики, а также обучения и консультирования семьи и организации дальнейшего наблюдения. Подтверждающая диагностика включает молекулярно-генетического исследования генов *MCCC1* и *MCCC2* и проводится в референсном центре.

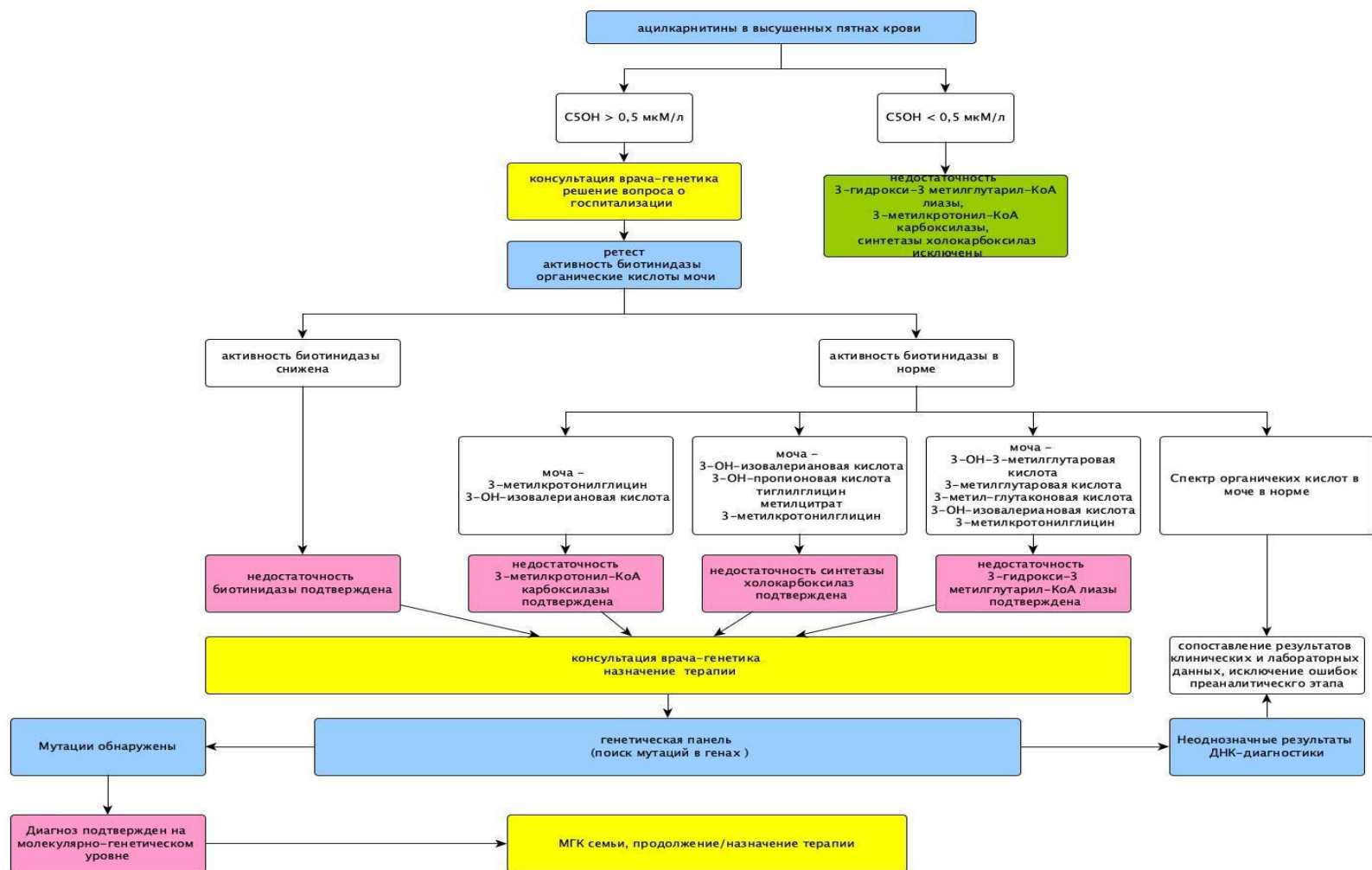


Рисунок 1Б. Алгоритм дифференциальной диагностики недостаточности 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы (НМКК) с другими заболеваниями, ассоциированными с повышенным уровнем 3-гидроксиизовалерилкарнитина (C5OH): недостаточность синтетазы холюкарбоксилаз и недостаточность 3-ОН-3 метилглутарил КоА лиазы.