

Приложение Б. Алгоритмы действий врача

При выявлении 3-ГМКоАЛД 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 3-ГМКоАЛД 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 3-ГМКоАЛД 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 проводится в референсном центре, диагноз подтверждается на молекулярно-генетическом уровне в результате выявления биаллельных патогенных вариантов гена *HMGCL*.

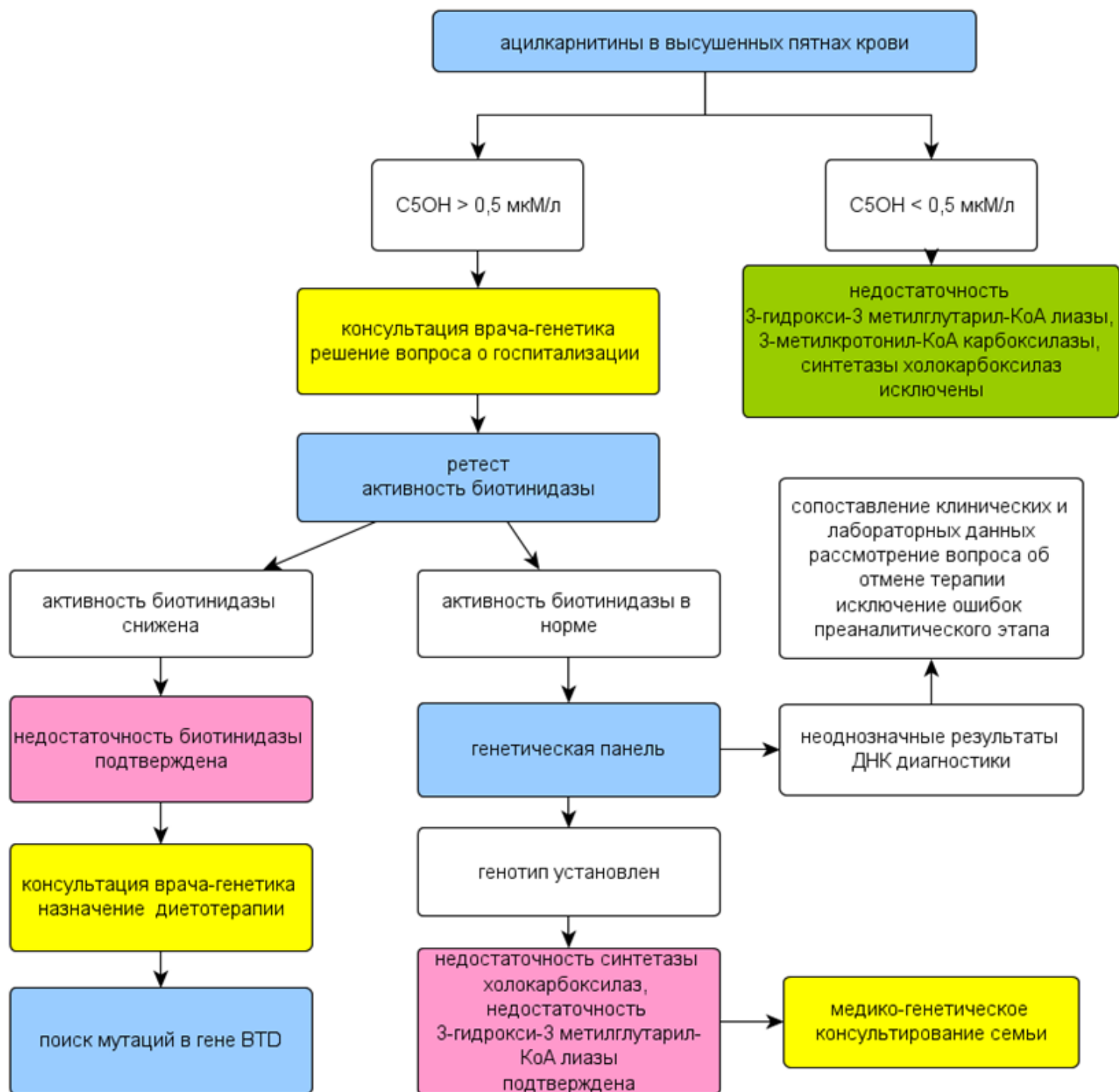


Рисунок 1Б. Алгоритм неонатального скрининга на выявление дефицита 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы (3-ГМКоАЛД) и других заболеваний, ассоциированных с повышенным уровнем 3-гидроксиизовалерилкарнитина (C5OH): недостаточность синтетазы голокарбоксилаз и недостаточность 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы.