

• •



« » « »,
» ,

. . . »

» 14 XVIII
2015 . VII
19-23 2015 .

«

: -
... (. . . ,
...) , «
» (- . . . , . . . - , . . . , . . .
 , . . . , . . . , . . .) , « - » (.
 ,) , «
» (.) .

/

, .

-10

4

6

6

6

6

7

8

8

10

12

12

26

28

28

29

, / .
SIGN (Scottish
Intercollegiate Guideline Network; URL: <http://www.sign.ac.uk>).

, MEDLINE,
EMBASE, ORPHANET, , OMIM.

,
(<http://newenglandconsortium.org>)

. 1994
2014 .



: - ,

;
- ;

.
(, 1)
(2).

(Good Practice Points, GPPs)

1.

-	
I	-
II	.
III	., ..
IV	.,
V	.

2.

	I II, III IV
	II, III IV ,

	II, III, IV ,
D	

, ,

() -

),

-10 71.1 1 -

- 1:350000.

(,

)

1:2000.

,

(I II),

- -

- ,

,

, , ,

. *PCCA*,

-

,

13 - 13q32, *PCCB*,

3 - 3q21-q22.

- -

-

-

.

-

-

.

, ,

(50%

),

(25%);

.

(

,

,

.)

,

,

,

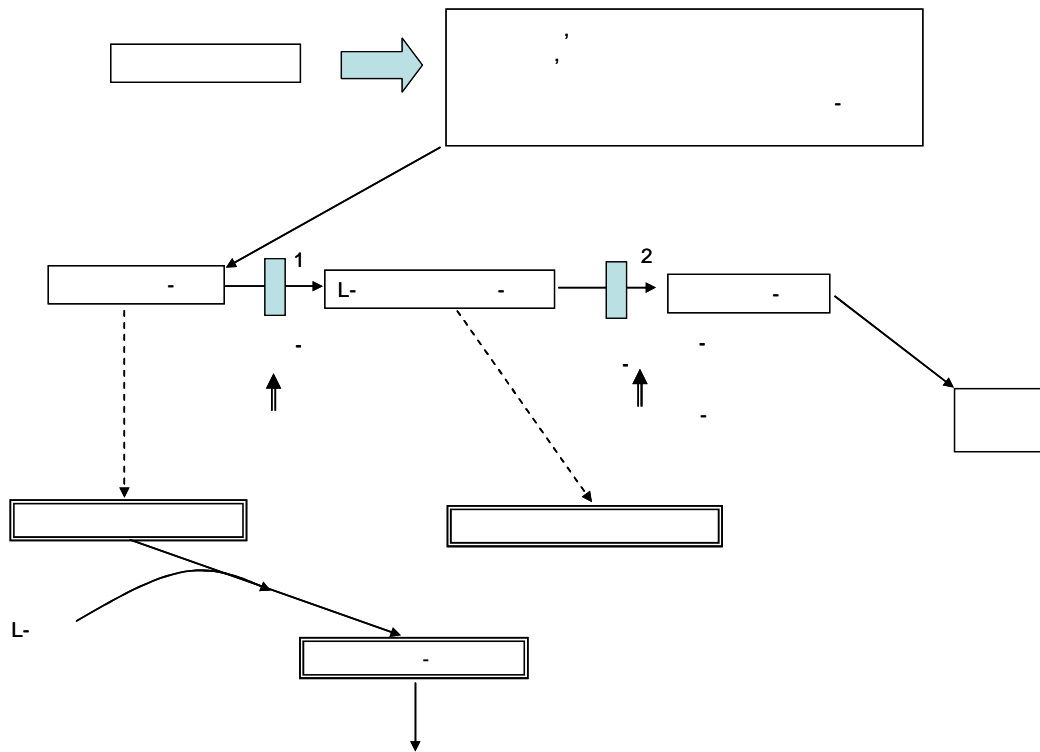
.

.

,

,

1.



. 1

),

(1-

:
,2-

()

- I (

PCCA)

II (

PCCB –

).

,

, , - ,

() .

-

.

,

: ,
 , .
 (, - (,
), - , ,
 , , ,
 (,),
 , , , , .
 :
 , .
 40% . ,
 .
 - , (,
 80%), 1/2 (- , -
 ,). -
 , ,
 (20-30%),
 , QT (70%),
 , (1/2), (1/3).
 .
 , ,
 , ,
 .
 -
 ,
 : ,

T2-

;

(0).

(3),

3-

, 3-

, 3-

-n-

(3)

(0),

- 3-

:

(/),

:
 - , ()
 ,);
 - ,
 (,)
 , , , , , ,
 ;
 - , , ,
 ;
 - , , , , , ,
 , , , , , , ,
 , .

():
 - (3),
 (0), ;
 - 3- , 3-
 -n- ;

PCCA, PCCB.

- (/) ,
 .
 (3),
 (0), 3/ 0 3/ 2.

, ,
 ,
 .
 .
 -
 3- , 3- ,
 3- -n- .
 .
 -
 -
 PCCA PCCB (),
 .
 -
 .
 , ,
 ,
 ,
 .
 -
 -
 - ()
)
 , , ,

-

.

,

(

,

).

,

,

,

,

.

:

-

,

,

,

.

,

-

(

,

,

,

,

,

. .),

-

(-D);

-

,

,

,

,

,

.

24 - 72

(

!)

(-D);

-

(-D);

-

50-60%

-

-

.

,

(, , ,

.)(-D);

-

;

-

,

;

-

(-D).

(-D):

-

;

-

(2.3.1.2432-08

; (3, 4),

;

-

- ,

, , (5);

-

,

;

-

, , ,

(6).

3.

()

(.)	/	/	/	/
0-3	115	2,2	6,5	13
4-6	115	2,6	6,0	13
7-12	110	2,9	5,5	13

4.

*

		/ ,	/ ,	/ ,
1 2	1200	36	40	174
2 3	1400	42	47	203
3 7	1800	54	60	261
7 11	2100	63	70	305
11 14	2500	75	83	363
11 14	2300	69	77	334
14 18	2900	87	97	421
14 18	2500	76	83	363

* -

10-25%

,

5.

	/			
0 - 3	75-120	30-50	75-135	75-105
3 - 6	65-100	20-45	60-100	65-90
6 - 9	50-90	10-40	40-75	35-75
9 - 12	40-80	10-30	20-40	30-60
1	/			
1 - 4	485-735	180-390	415-600	550-830
4 - 7	630-960	255-510	540-780	720-1080
7 - 11	715-1090	290-580	610-885	815-1225

6.

			(100)*		
	(.)	,	,	-	
MTVI Anamix infant	13,1	23	49,8	469	0 1
MTVI Maxamaid	25	<0,5	51	309	1
MTVI Maxamum	39	<0,5	34	297	1
« 14 -tre,- met, -val,- ile»	14	23	50,5	471	0 1
« 20 -tre,- met, -val,- ile»	20	18	50,4	444	1
« 40 -tre,- met, -val,- ile»	40	13	31,6	403	1
« 70 -tre,- met, -val,- ile»	70	0	4,5	298	1

*_-

7.

	()				
	140	1,06	3,5	84,2	378
	30	0,23	2,7	19,4	105
	54	0,87	1,8	50	79,3
	13,7	0,12	0,08	11,2	47,9
	25	0,2	0,5	21,6	90
	24		5,0	17,2	114
	20	0,1	16,5	0,16	149
	10	0,03	9,8	0,06	88,7
	15	-	14,9	-	134,8
	30	-	-	29,9	113,7
	20	-	-	14,0	56
	100/70	1,4	0,28	11,4	56
	55/44	0,79	0,05	2,1	11,9
	95/76	0,98	0,07	4,8	25,8
	60/48	0,72	0,05	4,32	20,2
	25/19	0,12	0,06	1,0	4,75
	5/4	0,03	-	0,11	0,65
	10/9	0,12	-	0,18	1,4
	15/13	1,3	0,03	0,49	3,0
-	8/7	0,35	-	1,33	7
	5/4	0,05	-	0,32	1,45
	10	0,05	-	0,38	2,6
	100	0,5	-	11,7	47
	200/170	0,9	0,5	16,6	78,17
	10	0,3	-	5,05	22,7
		9,5	70	258	1700

(D)

2-

1-2 /

3-

,

.

.

,

5 / .

.

L-

(30%,

).

100-150 /

2-3

,

- 60-80

/ / .

3 .

(D).

,

1/4

,

.

.

8-10

10-15 / /

10-

14 ;

3-4

(D).

, ,

,

.

Суточная доза составляет 300-600 /

(4-6 .),

(100-10

/ (D).

,

(D).

.

(),

-

,

.

(-D):

-

, ,

,

24-72

.

2-3

,

.

,

,

-

;

-

(8);

-

(8)

5-

10%

,

(

)

;

1

= 4

, 1

1

.

(5-10%

),

1 / /

;

-

24-72

,

,

1/4

-

, 1/2 -

2-3-

, 3/4 -

3-4-

,

.

/

,

-

,

-

(

,

,

,

)

;

- ;
 - ;
 - ;

8.

(-D).*

	0-12	1-3	4-6	7-10	11-18
/ /	1,8 – 1,31	1,3 – 1,2	1,1 -1,0	1,01 – 0,99	1,14-0,99
/ /	150-120	110-80	80-70	60-40	60-50
(. . , ,)	120 / /	100 / /	1200-1500 /	1500-2000 /	2000 /

*- Matthias R Baumgartner et al. 2014.

100 /
 100 / / (D),

6-12 . , 8,4% 4,2%
 N . ()
 : (-) () 0,3.
 - 1/2-1
 200 , ()
)

- .
 ,
 : 100 / / (<10 .); 1000 + 50 /
 10 (10-20); 1500 + 20 /
 20 (>20).
 () 1-3 / 1-2
 (6-8).

10-20%
 20 / (1 /8).
 ;
 3,3 / 5,5
 / - . 200 /
 (250-300 /) (350 /). 0,1
 / / , 5 / .
 (-D).

(-D).

3-

1 7-10

(B).

(9).

L- 50-100 /

9.

	/	/100
	25 – 105	0,3 – 1,4
	18 – 45	0,3 – 0,7
	45 – 250	0,5 – 3,0

8-10 / / , 6-7 / / -
10 , 5-6 / / - 10 (D).

,

,

.

,

,

,

-

,

5-7 .

21 .

-

,

,

.

,

,

,

,

,

,

.

,

,

,

,

(1-2

).

,

, 1

6-12

-

.

()
 ,)
 .
 (10)
),
 (10) (D).
 10. , *

, ,	
(3-4)	1 3-6
	1 3-6
()	1 6-12
()	
, ,	1 6
(, , , 25- D , , ,	1 ,
, , , , 12	1
(, , , , ,)	1 6-12 , 6 ,
, ,	1 6
(, -)	1 6 ,
(IQ)	

	1	6
,		
	1	

*_

Matthias R Baumgartner et al. 2014.

.

.

-

,

-

.

.

.

,

.

,

,

(, ,

),

,

.

8. Wolff B, Hsia YE, Sweetman L, Gravel RA, Harris DJ, Nyhan WL: Propionic acidemia: a clinical update. *J Pediatr* 1981, 99:835–846.
9. Häberle J, Boddaert N, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Huemer M, Karall D, Martinelli D, Crespo PS, Santer R, Servais A, Valayannopoulos V, Lindner M, Rubio V, Dionisi-Vici C: Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. *Orphanet J Rare Dis* 2012, 7:32.
10. Dweikat IM, Naser EN, Abu Libdeh AI OJN, Abu Gharbieh NN, Maraga NF, Abu Libdeh BY: Propionic acidemia mimicking diabetic ketoacidosis. *Brain Dev* 2011, 33:428–431.
11. Filippi L, Gozzini E, Fiorini P, Malvagia S, Ia M,G, Donati MA: N-carbamylglutamate in emergency management of hyperammonemia in neonatal acute onset propionic and methylmalonic aciduria. *Neonatology* 2010, 97:286–290.
12. Imen M, Hanene B, Ichraf K, Aida R, Ilhem T, Naziha K, Neziha GK: Methylmalonic acidemia and hyperglycemia: an unusual association. *Brain Dev* 2012, 34:113–114.
13. Lehnert W, Junker A, Wehinger H, Zöberlein HG, Baumgartner R, Ropers HH: Propionic acidemia associated with hypertrophic pyloric stenosis and bouts of severe hyperglycemia. *Monatsschr Kinderheilkd* 1980, 128:720–723.
14. Nyhan WL, Bay C, Beyer EW, Mazi M: Neurologic nonmetabolic presentation of propionic acidemia. *Arch Neurol* 1999, 56:1143–1147.
15. Grünert SC, Müllerleile S, de Silva L, Barth M, Walter M, Walter K, Meissner T, Lindner M, Ensenaer R, Santer R, Bodamer OA, Baumgartner MR, Brunner-Krainz M, Karall D, Haase C, Knerr I, Marquardt T, Hennermann JB, Steinfeld R, Beblo S, Koch HG, Konstantopoulou V, Scholl-Bürgi S, van Teeffelen-Heithoff A, Suormala T, Sperl W, Kraus JP, Superti-Furga A, Schwab KO, Sass JO: Propionic acidemia: neonatal versus selective metabolic screening. *J Inherit Metab Dis* 2012, 35:41–49.

16. Grünert SC, Müllerleile S, De Silva L, Barth M, Walter M, Walter K, Meissner T, Lindner M, Ensenaer R, Santer R, Bodamer OA, Baumgartner MR, Brunner-Krainz M, Karall D, Haase C, Knerr I, Marquardt T, Hennermann JB, Steinfeld R, Beblo S, Koch HG, Konstantopoulou V, Scholl-Bürgi S, van Teeffelen-Heithoff A, Suormala T, Sperl W, Kraus JP, Superti-Furga A, Schwab KO, Sass JO: Propionic acidemia: clinical course and outcome in 55 pediatric and adolescent patients. *Orphanet J Rare Dis* 2013, 8:6.
17. Sass JO, Hofmann M, Skladal D, Mayatepek E, Schwahn B, Sperl W: Propionic acidemia revisited: a workshop report. *Clin Pediatr (Phila)* 2004, 43:837–843.
18. Haberlandt E, Canestrini C, Brunner-Krainz M, Moslinger D, Mussner K, Plecko B, Scholl-Bürgi S, Sperl W, Rostasy K, Karall D: Epilepsy in patients with propionic acidemia. *Neuropediatrics* 2009, 40:120–125.
19. Lehnert W, Sperl W, Suormala T, Baumgartner ER: Propionic acidaemia: clinical, biochemical and therapeutic aspects. Experience in 30 patients. *Eur J Pediatr* 1994, 153:S68–80.
20. North KN, Korson MS, Gopal YR, Rohr FJ, Brazelton TB, Waisbren SE, Warman ML: Neonatal-onset propionic acidemia: neurologic and developmental profiles, and implications for management. *J Pediatr* 1995, 126:916–922.
21. Matthias R Baumgartner, Friederike Hörster, Carlo Dionisi-Vici, Goknur Haliloglu, Daniela Karall et al. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia Baumgartner et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014, 9:130. <http://www.orphandis.com/content/9/1/130>.