# Нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2024 г., статус «Применяется» на 05.11.2026 · МКБ-10: E71.3 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков, Общероссийская общественная организация содействия развитию неонатологии «Российское общество неонатологов»

Нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот (FAOD) — группа наследственных моногенных заболеваний, при которых нарушается выработка энергии из жирных кислот и транспорт карнитина. Симптомы часто провоцируются голоданием, инфекциями или физической нагрузкой; рекомендация охватывает диагностику, неотложную помощь при метаболическом кризе, диетотерапию и диспансерное наблюдение.

## Главное

- Подозревать FAOD следует при гипокетотической или некетотической гипогликемии, особенно на фоне голодания, инфекции или физической нагрузки, а также при сочетании кардиомиопатии, аритмии, миопатии, рабдомиолиза, гепатомегалии и нарушений сознания.
- При метаболическом кризе устранение гипогликемии и энергетической недостаточности имеет первостепенное значение.
- Основной принцип долгосрочной терапии — не допускать голодания и катаболизма, обеспечить достаточное поступление углеводов и подобрать ограничение жиров в зависимости от формы FAOD.
- При метаболическом кризе лечение начинают немедленно; растворы декстрозы используют даже при нормальной гликемии, поскольку запасы глюкозы могут быстро истощаться.
- Левокарнитин в дозе 50–400 мг/кг/сут показан при подтвержденной первичной недостаточности карнитина.
- В качестве основных пищевых источников среднецепочечных жирных кислот рекомендовано использовать 50% эмульсию MCT в питании пациентов с недостаточностью TFP, LCHAD и VLCAD; пациентам с MCAD MCT не рекомендуются.
- Наблюдение ведут мультидисциплинарно: контролируют ацилкарнитины, биохимические показатели, сердце, печень, почки, зрение и нутритивный статус; пациенту и семье выдают памятку по действиям при начинающемся кризе.

## Диагностика

1. Собрать анамнез: эпизоды рвоты, гипогликемии, судорог и нарушения сознания, непереносимость голодания или физической нагрузки, миалгии, изменение цвета мочи до красновато-бурой, аритмии; уточнить случаи внезапной детской смерти, сходных симптомов у родственников и HELLP-синдрома или жировой дистрофии печени при беременности.
2. При осмотре оценить сознание, наличие судорог, мышечной гипотонии или слабости, болезненности мышц, гепатомегалии, нарушений ритма и признаков сердечной недостаточности.
3. У пациентов с характерными симптомами определить свободный карнитин и профиль ацилкарнитинов в крови (УУР С, УДД 5); одновременно исследовать органические кислоты мочи методом газовой хроматографии-масс-спектрометрии (УУР С, УДД 5).
4. При биохимических признаках FAOD провести молекулярно-генетическое исследование с поиском биаллельных патогенных вариантов в соответствующих генах методами секвенирования, ПЦР и/или MLPA для подтверждения диагноза и медико-генетического консультирования (УУР С, УДД 4).
5. Оценить тяжесть состояния общим анализом крови, биохимическими показателями с глюкозой, трансаминазами, КФК, аммиаком, лактатом, креатинином и электролитами, а также показателями кислотно-основного состояния; при подозрении на криз контролировать глюкозу, лактат, pH и электролиты (УУР С, УДД 4–5).
6. Для оценки поражения органов выполнить ЭКГ и ЭхоКГ, при нарушениях ритма — холтеровское мониторирование; также провести УЗИ органов брюшной полости и почек и офтальмоскопию (УУР С, УДД 4–5).

7. При постановке диагноза подключить мультидисциплинарную команду: генетика, диетолога, кардиолога, невролога, офтальмолога, гастроэнтеролога, нефролога и других специалистов по показаниям (УУР С, УДД 5).

## Лечение

- Избегать длительных перерывов в питании у всех пациентов с FAOD (УУР С, УДД 5). У пациентов с тяжелым течением с 8–12 месяцев перед сном может применяться кукурузный крахмал 1 г/кг/сут; при ночной гипогликемии возможна дополнительная доза в том же количестве.
- При инфекции или другом метаболическом стрессе сразу увеличить поступление углеводов: использовать напитки с 20–25% декстрозой либо кукурузный крахмал у пациентов старше 8 месяцев в разовой дозе 1 г/кг, распределяя приемы в течение суток (УУР С, УДД 5).
- При кризе вводить декстрозу внутривенно под контролем гликемии: новорожденным и детям до 3 лет — 10–12 мг/кг/мин, в возрасте 3–10 лет — 8–10 мг/кг/мин, старше 10 лет — 5–8 мг/кг/мин (УУР С, УДД 4). При глюкозе ниже 2,5 ммоль/л сначала ввести не менее 10% декстрозу 2–3 мл/кг струйно, затем продолжить 10% декстрозу со скоростью 7–9 мг/кг/мин.
- При значительной гипергликемии, например выше 13,8 ммоль/л, с глюкозурией и сохраняющимися признаками метаболической декомпенсации следует рассмотреть возможность инфузии растворимого человеческого генно-инженерного инсулина с начальной дозы 0,01 МЕ/кг/мин; целевой уровень глюкозы — 5,5–8,3 ммоль/л.
- При бикарбонате ниже 16 мЭкв/л корректировать метаболический ацидоз натрия гидрокарбонатом; дозу рассчитывают как (-BE) × массу тела (кг) × 0,3. При аммиаке выше 150–200 мкмоль/л назначают натрия бензоат 250 мг/кг/сут, при необходимости до 500 мг/кг/сут (для массы более 20 кг — до 5,5 г/м²/сут) (УУР С, УДД 4–5).
- При первичной недостаточности карнитина назначать левокарнитин 50–400 мг/кг/сут в три приема с коррекцией по уровню карнитина в плазме; концентрацию измерять не ранее чем через 4 часа после приема (УУР С, УДД 5).
- При LCHAD и TFP общая доля жиров после введения прикорма составляет 25–30% калорийности, из них 20–25% — MCT и 5–10% — LCT.
- Не применять вальпроевую кислоту при необходимости противоэпилептической терапии с целью предотвращения развития печеночной недостаточности (УУР С, УДД 5).

## Когда направить и как наблюдать

- Госпитализировать при метаболическом кризе для немедленной интенсивной, в том числе инфузионной, терапии.
- При инфекции или гастроэнтерите госпитализация необходима при клиническом ухудшении, отказе от еды или рвоте, если требуется инфузионная терапия.
- Экстренная госпитализация показана при остром заболевании, обострении хронического заболевания, отравлении, травме или состоянии, требующем интенсивной терапии, круглосуточного наблюдения либо перевода в реанимацию.
- Пациентам с FAOD показано комплексное обследование в многопрофильном стационаре один раз в 6–12 месяцев в зависимости от тяжести состояния.

## Частые вопросы

### Какие признаки должны заставить заподозрить FAOD?

Ключевые признаки — гипокетотическая или некетотическая гипогликемия после голодания или инфекции, рвота, сонливость и нарушение сознания, гепатомегалия, кардиомиопатия или аритмия. У детей старшего возраста и взрослых характерны миалгии, непереносимость нагрузки, рабдомиолиз и красновато-бурая моча.

### Как подтверждают диагноз FAOD?

Определяют свободный карнитин и ацилкарнитины в крови, органические кислоты в моче, затем при биохимических признаках проводят молекулярно-генетическое исследование. Диагноз подтверждают характерным профилем карнитинов и биаллельными патогенными вариантами в соответствующем гене.

**Что делать при инфекции у пациента с FAOD?**

Не допускать голодания и с первых признаков болезни увеличить поступление углеводов: использовать раствор декстрозы 20–25% или кукурузный крахмал у пациентов старше 8 месяцев в дозе 1 г/кг. При рвоте, отказе от еды или ухудшении состояния нужна госпитализация для инфузионной терапии.

**Когда при кризе начинать внутривенную декстрозу?**

Инфузию начинают как можно раньше при тяжелом состоянии, высокой температуре, повторной рвоте или тяжелом гастроэнтерите и продолжают даже при нормальной глюкозе. При глюкозе ниже 2,5 ммоль/л вводят не менее 10% декстрозу 2–3 мл/кг струйно, затем продолжают инфузию.

**Следует ли назначать левокарнитин всем пациентам с FAOD?**

Нет. При дефектах окисления длинноцепочечных жирных кислот левокарнитин назначают с осторожностью; внутривенного введения левокарнитина при острых метаболических нарушениях следует избегать. При первичной недостаточности карнитина левокарнитин является основной терапией.

---

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/694-narusheniya-mitohondrialnogo-okisleniya-zhirnyh-kislot. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/694_2