

# Глутаровая ацидурия 1-го типа – маска церебрального паралича (описание клинического случая)

Д.В. И<sup>1, 2</sup>, Г.Е. Щербаков<sup>2</sup>, В.А. Дуплишева<sup>2</sup>, С.А. Серегин<sup>3</sup>, Д.Д. Гайнетдинова<sup>4</sup>

<sup>1</sup>КГАНУ «Хабаровский центр развития психологии и детства «Психология»; Россия, 680012 Хабаровск, Трамвайный проезд, 5а;

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО «Дальневосточный государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, 680000 Хабаровск, ул. Муравьева-Амурского, 35;

<sup>3</sup>ООО «Клиника Эксперт Хабаровск»; Россия, 680009 Хабаровск, ул. Промышленная, 20б;

<sup>4</sup>ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, 420012 Казань, ул. Бутлерова, 49

**Контакты:** Дмитрий Витальевич И [i.dima.email@gmail.com](mailto:i.dima.email@gmail.com)

В данной статье мы сообщаем о 8-летнем пациенте с глутаровой ацидурией 1-го типа, ассоциированной с компаунд-гетерозиготным вариантом с.1204С>Т (р.Arg402Trp) и с.547С>Т (р.Ser216Leu) в гене *GCDH*. Клиническое наблюдение иллюстрирует сложность диагностики данного наследственного заболевания, его мимикрию под гипоксически-ишемическую энцефалопатию новорожденных и детский церебральный паралич. Своевременность ранней диагностики и начала специфической терапии позволяет добиться улучшения состояния пациентов.

**Ключевые слова:** глутаровая ацидурия, ген *GCDH*, церебральный паралич, энцефалический криз

**Для цитирования:** И Д.В., Щербаков Г.Е., Дуплишева В.А. и др. Глутаровая ацидурия 1-го типа – маска церебрального паралича (описание клинического случая). Нервно-мышечные болезни 2023;13(4):97–102. DOI: <https://doi.org/10.17650/2222-8721-2023-13-4-97-102>

## Glutaric aciduria type 1 – the mask cerebral palsy (case report)

D.V. I<sup>1, 2</sup>, G.E. Shcherbakov<sup>2</sup>, V.A. Duplishcheva<sup>2</sup>, S.A. Seregin<sup>3</sup>, D.D. Gaynetdinova<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Khabarovsk Center for the Development of Psychology and Childhood “Psylogy”; 5a Tramvaynyy Proezd, Khabarovsk 680012, Russia;

<sup>2</sup>Far Eastern State Medical University, Ministry of Health of Russia; 35 Muravyova-Amurskogo St., Khabarovsk 680000, Russia;

<sup>3</sup>LLC “Clinic Expert Khabarovsk”; 20b Promyshlennaya St., Khabarovsk 680009, Russia;

<sup>4</sup>Kazan State Medical University, Ministry of Health of Russia; 49 Butlerova St., Kazan 420012, Russia

**Contacts:** Dmitriy Vitalyevich I [i.dima.email@gmail.com](mailto:i.dima.email@gmail.com)

We report an 8-year-old patient with glutaric aciduria type 1 associated with compound heterozygous mutations с.1204C>T (р.Arg402Trp) and с.547C>T (р.Ser216Leu) in *GCDH*. Clinical case illustrates the difficulty in diagnosing this hereditary disease, its mimicry of neonatal hypoxic-ischemic encephalopathy and cerebral palsy. The timeliness of early diagnosis and initiation of specific therapy makes it possible to improve the condition of patients.

**Keywords:** glutaric aciduria, *GCDH* gene, cerebral palsy, encephalic crisis

**For citation:** I D.V., Shcherbakov G.E., Duplishcheva V.A. et al. Glutaric aciduria type 1 – the mask cerebral palsy (case report). Nervno-myshechnye bolezni = Neuromuscular Diseases 2023;13(4):97–102. (In Russ.). DOI: <https://doi.org/10.17650/2222-8721-2023-13-4-97-102>

Глутаровая ацидурия 1-го типа (ГА1) (ОМIM: 231670) — это наследственное заболевание обмена веществ с аутосомно-рецессивным типом наследования, вызываемое гомозиготными или компаунд-гетерозиготными вариантами в гене *GCDH*, расположенном на хромосоме 19p13.2 [1]. Патогенные варианты в данном гене приводят к недостаточности фермента глутарил-КоА-дегидрогеназы, участвующего в метаболизме лизина, гидроксизина и триптофана [2]. При нарушении метаболизма данных аминокислот в подкорковых структурах головного мозга происходит накопление глутарилкарнитина, глутаровой и 3-гидроксиглутаровой кислот, которые имеют свойство нейротоксичности [3].

В мировой популяции распространенность ГА1 варьирует от 1 случая на 30 тыс. новорожденных до 1 случая на 100–110 тыс. новорожденных [4, 5]. В Чехии и Нидерландах ГА1 встречается реже — 1 случай на 177 778 [6] и 1 случай на 200 тыс. новорожденных соответственно [7], в Саудовской Аравии частота значительно выше — 1 случай на 18 877 новорожденных [8]. В популяциях амишей и оджибве распространенность достигает 1 случая на 300 новорожденных [9]. В России точная распространенность неизвестна, описан 51 пациент с ГА1 из 49 семей. Наиболее частыми патогенными вариантами в гене *GCDH* у российских пациентов являются с.1204C>T (p.Arg402Trp) и с.1262C>T (p.Ala421Val) [5].

Клиническая картина ГА1 очень гетерогенна. Выделяют форму с ранней (до 6 лет) и поздней (после 6 лет) манифестацией заболевания. Раннее начало часто сопровождается нарушением мышечного тонуса, эпилептическими приступами и регрессом приобретенных навыков [3]. В целом картина укладывается в рамки клинической картины детского церебрального паралича (ДЦП), с данным диагнозом длительное время наблюдаются многие дети [10]. При ранней форме ГА1 дебют заболевания приходится на первые 3 года жизни (с 3-го по 36-й месяц), с преимущественным появлением симптомов в период от 6 до 18 мес [4, 5]. Отмечаются триггерные факторы, такие как лихорадка, инфекционные заболевания, вакцинация, травмы головы или оперативные вмешательства [4]. Около 80–90 % детей с ранним началом ГА1 испытывают острый энцефалический криз, причем в 95 % случаев — в первые 24 мес жизни. Проявления энцефалического криза: рвота, диарея, эпилептические приступы, мышечная гипотония, дистония, угнетение сознания и метаболический ацидоз [11–13].

Для ГА1 с поздним началом (в период от 8 до 71 года) характерны следующие симптомы: хронические головные боли, макроцефалия, эпилепсия, тремор и деменция [4]. У пациентов с поздним началом лучше прогноз (когнитивные и двигательные функции могут полностью восстанавливаться), что указывает на корреляцию возраста манифестации и прогноза [14].

Клинические проявления при ГА1: дистония, дистрфия, генерализованная ригидность, опистотонус,

эпилептические приступы, регресс навыков и/или задержка психомоторного развития, макроцефалия, гепатомегалия; по данным магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга обнаруживаются лейкоэнцефалопатия, некроз базальных ганглиев и расширение субарахноидальных пространств, преимущественно в теменно-височных областях за счет атрофии, что формирует МРТ-признак «надкушенного яблока» [1, 11, 15–17].

В качестве специфической терапии ГА1 применяется диета с низким содержанием лизина и добавлением левокарнитина [18]. У большинства пациентов с ГА1 без специфического лечения отмечаются чаще энцефалические кризы, которые отрицательно влияют на психоречевое и моторное развитие ребенка [19].

Ведущими методами диагностики ГА1 являются определение уровней глутаровой и 3-гидроксиглутаровой кислот в моче с помощью газовой хроматографии, определение глутарилкарнитина в сухих пятнах крови методом тандемной масс-спектрометрии и секвенирование гена *GCDH* [20].

### Клинический случай

*Пациент А., русский мальчик 8 лет, без отягощенного семейного анамнеза, рожден от некровнородственного брака, от 1-й беременности, которая протекала на фоне хронической внутриутробной гипоксии и фетоплацентарной недостаточности, от 1-х родов на 42-й неделе; масса тела при рождении — 2870 г, рост — 54 см, оценка по шкале Апгар — 7/8 баллов. На 5-е сутки жизни переведен в отделение патологии новорожденных, при проведении нейросонографии обнаружены расширение боковых желудочков, признаки незрелости структур головного мозга, перивентрикулярная лейкопатия. После проведения симптоматической терапии пациент выписан под амбулаторное наблюдение с клиническим диагнозом: «Натальная травма, кефалогематома правой теменной кости, церебральная ишемия II степени, внутрижелудочковое кровоизлияние I–II степени». Моторное и психоречевое развитие было согласно возрастным нормам до 7 мес.*

*В 7 мес, стоя на коленях, упал на спину и ударился затылком. На 6-й день после травмы появилось повышение температуры тела до 37,5 °С, развилась серия эпилептических приступов, ребенок был госпитализирован в стационар по месту жительства. При госпитализации установлен диагноз: «Закрытая черепно-мозговая травма, линейный перелом затылочной кости слева, ушиб головного мозга легкой степени». При проведении спиральной компьютерной томографии головного мозга обнаружена субдуральная гематома правой гемисферы. Пациенту провели оперативное лечение — удаление подострой субдуральной гематомы правого полушария головного мозга через фрезевые отверстия. На 7-е сутки обнаружены несостоятельность послеоперационного рубца и развитие в теменно-затылочной области ликво-*

реи, в связи с чем была проведена повторная операция — обработка послеоперационных ран с пластикой дефектов мягких тканей, назначена антибактериальная терапия ванкомицином с положительным эффектом.

В 9 мес появились гиперкинезы верхних конечностей, назначено нейрометаболическое лечение — без эффекта. В 11 мес пациент проходил физическую реабилитацию, которая не дала эффекта.

В возрасте 1 года 1 мес проведена спиральная компьютерная томография головного мозга, обнаружена хроническая субдуральная гематома. Пациент направлен на госпитализацию в нейрохирургическое отделение, прооперирован и выписан в удовлетворительном состоянии. Через 2 нед после оперативного лечения появились эпизоды запрокидывания головы, выгибания тела с тоническим напряжением. Назначена антиэпилептическая терапия вальпроевой кислотой, ребенок наблюдался у невролога по месту жительства с ДЦП и эпилепсией. Реабилитационная терапия, проведенная в 1 год 4 мес и в 1 год 5 мес, не имела положительного эффекта.

В 1 год 7 мес ребенок госпитализирован в неврологическое отделение по месту жительства и впервые осмотрен врачом-генетиком. В 1 год 11 мес при проведении МРТ головного мозга обнаружена умеренная смешанная асимметричная гидроцефалия. В том же возрасте проведены анализ крови методом tandemной масс-спектрометрии и анализ мочи методом газовой хроматографии, отмечены повышенные уровни глутарилкарнитина в крови (3,444 мкмоль/л при норме 0–0,4 мкмоль/л) и глутаровой кислоты в моче (2852,46 мМ/М). После получения результатов tandemной масс-спектрометрии и газовой хроматографии проведено полное секвенирование гена GCDH, где были обнаружены варианты в 10-м экзоне (с.1204C>T (p.Arg402Trp), NM\_000159.2) в гетерозиготном состоянии (мутация описана как патогенная в базах OMIM, Invitae, GeneReviews, Baylor Genetics, Fulgent Genetics, Integrated Genetics/Laboratory Corporation of America, Illumina Clinical Service Laboratory) и в 4-м экзоне (с.547C>T (p.Ser216Leu), NM\_000159.2) в гетерозиготном состоянии (мутация не описана в международных базах). После анализа сегрегации в семье методом секвенирования по Сэнгеру у пробанда подтверждено наличие компаунд-гетерозиготного состояния в гене GCDH, а каждый из родителей являлся гетерозиготным носителем одного из выявленных патогенных вариантов соответственно.

В 2 года 6 мес на основании клинической картины, результатов лабораторных методов исследования и молекулярно-генетического анализа установлен диагноз ГА1. Назначены низкобелковая диета, «Нутриген 40-trp-lys», левокарнитин, клоназепам, баклофен, отменена вальпроевая кислота. На фоне проводимого лечения отмечалась положительная динамика в виде уменьшения спастичности, улучшения общего состояния. В 2 года 6 мес проведено ультразвуковое исследование органов брюшной полости — без патологии.

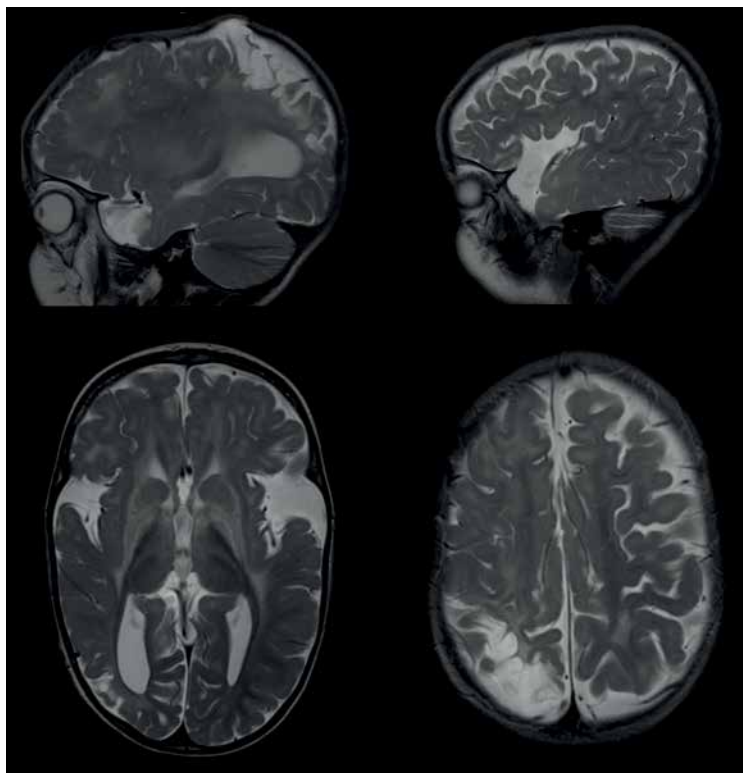
В 3 года 9 мес проведен видеоэлектроэнцефалографический мониторинг дневного сна: при засыпании на фоне увеличения медленноволнового дельта-тета-диапазона в левой затылочно-височной и правой лобно-центральной областях зарегистрированы одиночные пробеги комплексов острая—медленная волна. Продолженная региональная и генерализованная эпилептическая активность не выявлена. МРТ головного мозга в 3 года 9 мес: лобно-теменно-височная атрофия, расширение цистерн мозга, билатеральные зоны поражения базальных ганглиев и проводящих путей с распространением на перивентрикулярное белое вещество и семиовальные центры, зоны кистозно-глиозной трансформации вещества мозга в парасагитальных отделах теменных регионов (грубо выражены в правой теменной доле), расширение ликворных пространств спереди от височных долей и силвиевых щелей (признак «надкушенного яблока»), асимметричное расширение боковых желудочков (см. рисунок).

При осмотре в 4 года 5 мес отмечались особенности фенотипа: макроцефалия, долихоцефалическая форма головы (окружность 54 см), тонкие губы, сглаженность правой носогубной складки, диспластичные ушные раковины и высокий свод твердого неба. В неврологическом статусе: глоточные и небные рефлексы оживлены, саливация усилена, поперхивается. Гипотрофия мышц языка. Слабоположительные патологические кистевые знаки. Двигательные навыки: голову держит неуверенно, переворачивается с живота на спину, встает на колени и пытается отталкиваться, не сидит, при вертикализации опоры на ноги нет, поджимает ноги. Мышечный тонус в верхних конечностях: мышечная гипотония с элементами дистонии, в нижних конечностях тонус повышен по спастическому типу, больше справа. Затруднено отведение левой ноги, нога приведена к правой (вывих в тазобедренном суставе). Сухожильные рефлексы оживлены, без четкой разницы сторон. Рефлекс Бабинского с 2 сторон. Обращенную речь понимает, окружающим интересуется, словарный запас составляет около 7 слов, на картинках узнает животных.

Осмотр психиатром в 7 лет: умственная отсталость умеренная, со значительными нарушениями поведения. Специфическое расстройство развития речи и языка тяжелой степени. Осмотр ортопедом в 7 лет: паралитический сколиоз II степени, вывих левого тазобедренного сустава, множественные смешанные контрактуры тазобедренных, коленных, голеностопных суставов, эквинувальгусная деформация левой стопы, эквинувальгусная деформация правой стопы.

Осмотр офтальмологом в 7 лет: частичная атрофия зрительных нервов.

Неврологический статус в 7 лет: ребенок в сознании, на осмотр реагирует адекватно. Доступен контакту формально. На обращение реагирует. Зрительный контакт непостоянный. Эмоциональные реакции лабильные. В окружающем ориентирован. Импрессивная речь: понимание бытовых команд. Экспрессивная речь: звуки,



Результаты магнитно-резонансной томографии головного мозга пациента А.  
Results of magnetic resonance imaging of the brain of patient A.

слоги, вокализации. Нет навыков самообслуживания. Интеллектуальное развитие грубо снижено. Общемозговой и менингеальной симптоматики на момент осмотра нет. Голова долихоцефалической формы. Черепные нервы: глазные щели симметричные, движение глазных яблок в полном объеме, нистагма нет, страбизма нет, конвергенция достаточная. Зрачки округлой формы, равные, реакция зрачков на свет прямая и содружественная, живая. Лицо асимметричное, мимика живая. Слух субъективно сохранен. Язык по средней линии. Небный и глоточные рефлексы живые. Фасцикуляций языка нет. Мышечный тонус повышен по спастическому типу, тетрапарез. Сухожильные рефлексы оживлены, равные, патологические знаки — рефлексы Бабинского с 2 сторон. Гиперкинезы конечностей, преимущественно верхних. Болевая чувствительность сохранена. Координаторная сфера: выраженная атаксия. Тазовые функции не контролирует.

Пациент продолжает получать специфическую терапию, на фоне проводимого лечения не наблюдается энцефалических кризов.

Можно предположить, что триггерным фактором дебюта заболевания у описанного нами пациента стала черепно-мозговая травма. Стоит отметить, что существует предполагаемый патогенез возникновения гематом у пациентов с ГА1 из-за токсического влияния метаболитов на артериолы, которое приводит к их расширению, увеличению кровенаполнения, и вследствие

ауторегуляции и перфузионного давления повышается риск кровоизлияний в возрасте 13–24 мес [21]. По данным литературы, частота острых и хронических субдуральных гематом у пациентов с ГА1 составляет 20–30 % [22]. Хронические гематомы считаются одним из специфических признаков при ГА1 [23].

Отсутствие ярких фенотипических проявлений у пациентов с ГА1 затрудняет раннюю диагностику. Установление диагноза ГА1 осложняется ее частой мимикрией под ДЦП [10, 24]. Большое количество исследований убедительно отмечают вклад генетических факторов в этиологию ДЦП. Классическим подтверждением является более высокий (примерно в 2,5 раза) риск рождения детей с ДЦП в кровнородственных семьях [25]. Предполагается, что генетические и метаболические заболевания должны быть исключены до установления диагноза ДЦП. Однако комплексное генетическое обследование пациентов с ДЦП проводится редко, если вообще когда-либо проводится. Инструментальные методы нейровизуализации могут заподозрить генетическую патологию, но для точной диагностики необходимо проводить тщательный анализ клинической картины, анамнеза, результатов лабораторных и молекулярно-генетических исследований.

Глутаровая ацидурия 1-го типа нередко мимикрирует под различные неврологические заболевания, в том числе ДЦП, что способствует несвоевременному установлению диагноза. Это приводит к отсроченному



началу специфической терапии и усугубляет прогноз и течение болезни. Неспецифичность симптоматики и малая информированность врачей в отношении данной патологии приводят к проблемам в дифференциальной диагностике, что ведет к инвалидизации и даже

смерти пациентов. Внедрение с 2023 г. программы расширенного неонатального скрининга в России позволит своевременно диагностировать ГА1 у пациентов и существенно влиять на показатели ранней инвалидизации детей.

## Л И Т Е Р А Т У Р А / R E F E R E N C E S

- Wang Q., Li X., Ding Y. et al. Clinical and mutational spectra of 23 Chinese patients with glutaric aciduria type 1. *Brain Dev* 2014;36(9):813–22. DOI: 10.1016/j.braindev.2013.11.006
- Govender R., Mitha A., Mubaiwa L. A review of patients with glutaric aciduria type 1 at Inkosi Albert Luthuli Central Hospital, Durban, South Africa. *S Afr Med J* 2017;107(3):201–4. DOI: 10.7196/SAMJ.2017.v107i3.11332
- Zhang Y., Li H., Ma R. et al. Clinical and molecular investigation in Chinese patients with glutaric aciduria type 1. *Clin Chim Acta* 2016;453:75–9. DOI: 10.1016/j.ccca.2015.12.003
- Бугун О.В., Мартынович Н.Н., Богоносова Г.П. и др. Наследственные болезни обмена: аминокислородопатии, органические ацидемии, дефекты митохондриального  $\beta$ -окисления. Краткий обзор. *Acta Biomedica Scientifica* 2021;6(5):112–25. DOI: 10.29413/ABS.2021-6.5.11
- Bugun O.V., Martynovich N.N., Bogonosova G.P. et al. Inherited metabolic diseases: aminoacidopathies, organic acidemia, defects of mitochondrial  $\beta$ -oxidation. A brief overview. *Acta Biomedica Scientifica* 2021;6(5):112–25. (In Russ.). DOI: 10.29413/ABS.2021-6.5.11
- Kurkina M.V., Mihaylova S.V., Baydakova G.V. et al. Molecular and biochemical study of glutaric aciduria type 1 in 49 Russian families: Nine novel mutations in the *GCDH* gene. *Metab Brain Dis* 2020;35(6):1009–16. DOI: 10.1007/s11011-020-00554-x
- David J., Chrastina P., Pešková K. et al. Epidemiology of rare diseases detected by newborn screening in the Czech Republic. *Cent Eur J Public Health* 2019;27(2):153–9. DOI: 10.21101/cejph.a5441
- Vester M.E., Visser G., Wijburg F.A. et al. Occurrence of subdural hematomas in Dutch glutaric aciduria type 1 patients. *Eur J Pediatr* 2016;175(7):1001–6. DOI: 10.1007/s00431-016-2734-6
- Mohamed S., Elsheikh W., Al-Aqeel A.I. et al. Incidence of newborn screening disorders among 56632 infants in Central Saudi Arabia. A 6-year study. *Saudi Med J* 2020;41(7):703–8. DOI: 10.15537/smj.2020.7.25147
- Bekiesinska-Figatowska M., Duczkowski M., Duczkowska A. et al. Increasing the spectrum of white matter diseases with tigroid pattern on MRI: glutaric aciduria type 1 – case report. *BMC Pediatr* 2021;21(1):146. DOI: 10.1186/s12887-021-02603-5
- Лебеденко А.А., Бережанская С.Б., Тодорова А.С. и др. Редкий случай глутаровой ацидурии I типа у ребенка раннего возраста. *Медицинский вестник Юга России* 2020;11(4):84–91. DOI: 10.21886/2219-8075-2020-11-4-84-91
- Lebedenko A.A., Berezhanskaya S.B., Todorova A.S. et al. A rare case of type 1 glutaric aciduria in an early child. *Meditinskii vestnik Yuga Rossii = Medical Herald of the South of Russia* 2020;11(4):84–91. (In Russ.). DOI: 10.21886/2219-8075-2020-11-4-84-91.
- Young-Lin N., Shalev S., Glenn O.A. et al. Teaching neuroimages: Infant with glutaric aciduria type 1 presenting with infantile spasms and hypsarrhythmia. *Neurology* 2013;81(24):e182–e183. DOI: 10.1212/01.wnl.0000437291.75075.53
- Kölker S., Garcia-Cazorla A., Valayannopoulos V. et al. The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 1: The initial presentation. *J Inher Metab Dis* 2015;38(6):1041–57. DOI: 10.1007/s10545-015-9839-3
- Boy N., Mühlhausen C., Maier E.M. et al. Additional individual contributors. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: second revision. *J Inher Metab Dis* 2017;40(1):75–101. DOI: 10.1007/s10545-016-9999-9
- Afroze B., Yunus Z.M. Glutaric aciduria type 1 – importance of early diagnosis and treatment. *J Pak Med Assoc* 2014;64(5):593–5.
- Gürbüz B.B., Yılmaz D.Y., Coşkun T. et al. Glutaric aciduria type 1: Genetic and phenotypic spectrum in 53 patients. *Eur J Med Genet* 2020;63(11):104032. DOI: 10.1016/j.ejmg.2020.104032
- Badve M.S., Bhuta S., McGill J. Rare presentation of a treatable disorder: Glutaric aciduria type 1. *N Z Med J* 2015;128(1409):61–4.
- Kölker S., Valayannopoulos V., Burlina A.B. et al. The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 2: The evolving clinical phenotype. *J Inher Metab Dis* 2015;38(6):1059–74. DOI: 10.1007/s10545-015-9840-x
- Boy N., Haege G., Heringer J. et al. Low lysine diet in glutaric aciduria type 1 – effect on anthropometric and biochemical follow-up parameters. *J Inher Metab Dis* 2013;36(3):525–33. DOI: 10.1007/s10545-012-9517-7
- Tsai F.C., Lee H.J., Wang A.G. et al. Experiences during newborn screening for glutaric aciduria type 1: Diagnosis, treatment, genotype, phenotype, and outcomes. *J Chin Med Assoc* 2017;80(4):253–61. DOI: 10.1016/j.jcma.2016.07.006
- Ассоциация медицинских генетиков, Союз педиатров России, Национальная ассоциация детских реабилитологов. Глутаровая ацидурия типа I у детей. Клинические рекомендации. Доступно по: [https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/406\\_2](https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/406_2). Association of Medical Genetics, Union of Pediatricians of Russia, National Association of Children's Rehabilitologists. Glutaric aciduria type 1 in children. Clinical recommendations. Available at: [https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/406\\_2](https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/406_2).
- Strauss K.A., Donnelly P., Wintermark M. Cerebral haemodynamics in patients with glutaryl-coenzyme A dehydrogenase deficiency. *Brain* 2010;133(Pt 1):76–92. DOI: 10.1093/brain/awp297
- Bishop F.S., Liu J.K., McCall T.D., Brockmeyer D.L. Glutaric aciduria type 1 presenting as bilateral subdural hematomas mimicking nonaccidental trauma. Case report and review of the literature. *J Neurosurg* 2007;106(3 Suppl):222–226. DOI: 10.3171/ped.2007.106.3.222
- Biasucci G., Morelli N., Natacci F., Mastrangelo M. Early neonatal glutaric aciduria type 1 hidden by perinatal asphyxia: A case report. *Ital J Pediatr* 2018;44(1):8. DOI: 10.1186/s13052-018-0450-8
- Пак Л.А., Кузенкова Л.М., Фисенко А.П., Найдено А.В. Генетически детерминированные болезни у детей в структуре детского церебрального паралича. *Российский педиатрический журнал* 2018;21(6):324–30.
- Pak L.A., Kuzenkova L.M., Fisenko A.P., Naydenko A.V. Genetically determined diseases in children in the structure of cerebral palsy. *Rossiyskiy pediatricheskiy zhurnal = Russian Pediatric Journal* 2018;21(6):324–30. (In Russ.)
- Erkin G., Delialioglu S.U., Ozel S. et al. Risk factors and clinical profiles in Turkish children with cerebral palsy: Analysis of 625 cases. *Int J Rehabil Res* 2008;31(1):89–91. DOI: 10.1097/MRR.0b013e3282f4522

**Вклад авторов**

Д.В. И: осмотр пациента, анализ результатов проведенных исследований, редактирование статьи;  
Г.Е. Щербаков, В.А. Дуплищева: осмотр пациента, написание статьи, обзор публикаций по теме статьи;  
С.А. Серегин: анализ результатов проведенных исследований, редактирование статьи;  
Д.Д. Гайнетдинова: редактирование статьи.

**Authors' contributions**

D.V. I: examination of patient, analysis of the results of the studies, editing the article;  
G.E. Shcherbakov, V.A. Duplishcheva: examination of patient, writing the article, publications review;  
S.A. Seregin: analysis of the results of the studies, editing the article;  
D.D. Gaynetdinova: editing the article.

**ORCID авторов / ORCID of authors**

Д.В. И / D.V. I: <https://orcid.org/0000-0002-9967-0279>  
Г.Е. Щербаков / G.E. Shcherbakov: <https://orcid.org/0009-0008-3303-2224>  
В.А. Дуплищева / V.A. Duplishcheva: <https://orcid.org/0009-0000-4219-0138>  
С.А. Серегин / S.A. Seregin: <https://orcid.org/0000-0001-7495-7153>  
Д.Д. Гайнетдинова / D.D. Gaynetdinova: <https://orcid.org/0000-0002-4255-9107>

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Conflict of interest.** The authors declare no conflict of interest.

**Финансирование.** Работа выполнена без спонсорской поддержки.

**Funding.** The work was performed without external funding.

**Соблюдение прав пациентов и правил биоэтики.** Законные представители пациента дали письменное информированное согласие на проведение молекулярно-генетического тестирования образцов крови и разрешение на анонимную публикацию результатов исследования.

**Compliance with patient rights and principles of bioethics.** The patient's legal representatives signed written informed consent to molecular-genetic testing and publication of patient's anonymized data.

**Статья поступила:** 06.12.2023. **Принята к публикации:** 05.12.2023.

**Article submitted:** 06.12.2023. **Accepted for publication:** 05.12.2023.