

Случай применения специализированного продукта лечебного питания, содержащего безводный бетаин у пациента с гомоцистинурией

А.А. Агафонова¹, С.В. Михайлова², Н.А. Вотякова², М.В. Заживихина², Л.И. Минайчева¹, Г.Н. Сеитова¹

¹ Томский национальный исследовательский медицинский центр, Томск, Россия

² Российская детская клиническая больница, Москва, Россия

АННОТАЦИЯ

Обоснование. Несмотря на редкую частоту встречаемости гомоцистинурии, лечение пациентов с данным заболеванием остаётся актуальной проблемой современной педиатрии. Диетотерапия представляет собой основной патогенетический метод лечения больных гомоцистинурией. Использование бетаина в составе комплексной терапии позволяет понизить уровень гомоцистеина в крови, особенно у пациентов, не отвечающих на другие методы лечения.

Клинический случай. Ребёнку двенадцати лет с генетически подтверждённой пиридоксинчувствительной формой гомоцистинурии провели замену импортного препарата, который содержал безводный бетаин, на специализированный продукт диетического лечебного питания — «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®». При этом ранее подобранная эффективная комплексная терапия осталась без изменений.

Заключение. Замена безводного бетаина в рамках ранее подобранной комплексной терапии и последующий прием в течение 30 дней лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», содержащего бетаина ангидрид, показал хороший профиль безопасности. Данная замена не оказала существенного влияния на общее состояние пациентки, течение заболевания и основные показатели обмена серосодержащих аминокислот.

Назначение пациентам продукта диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», содержащего безводный бетаин, или перевод больного на данный продукт требуют контроля за общим состоянием больных, а также систематического определения показателей метаболизма серосодержащих аминокислот. Данное исследование представляет первую клиническую апробацию безводного бетаина российского производства. Полученные результаты свидетельствуют о его эффективности и безопасности при лечении пациента с гомоцистинурией.

Ключевые слова: гомоцистинурия, бетаин, клинический случай, гомоцистеин, метионин, специализированный продукт лечебного питания.

КАК ЦИТИРОВАТЬ:

Агафонова А.А., Михайлова С.В., Вотякова Н.А., Заживихина М.В., Минайчева Л.И., Сеитова Г.Н. Случай применения специализированного продукта лечебного питания, содержащего безводный бетаин у пациента с гомоцистинурией // Клиническое питание и метаболизм. 2025. Т. 6, № 1. С. XX-XX. DOI: 10.17816/clinutr686633 EDN: PAJNTQ

Рукопись получена: 04.07.2025

Рукопись одобрена: 25.08.2025

Опубликована online: 00.00.2025

Статья доступна по лицензии CC BY-NC-ND 4.0 International License.

© Эко-Вектор, 2025

A case of using specialized therapeutic nutrition containing betaine anhydride in a patient with homocystinuria

Anna A. Agafonova¹, Svetlana V. Mikhaylova², Natalya A. Votyakova², Mayya V. Zazhivikhina², Larisa I. Minaycheva¹, Gulnara N. Seitova¹

¹ Tomsk National Research Medical Center, Tomsk, Russia;

² Russian Children's Clinical Hospital, Moscow, Russia

ABSTRACT

BACKGROUND. Despite the rare of occurrence, the treatment of patients with homocystinuria is the actual problem in modern pediatrics. Diet therapy is the primary pathogenetic approach to treating patients with homocystinuria. The use of betaine in combination with other treatments can help to low blood homocysteine levels, especially in patients who do not respond to other treatments.

CASE REPORT. 12-year-old patient with genetically confirmed pyridoxine-responsive homocystinuria was involved in the study. The patient was transferred from a non-domestically produced medication containing anhydrous betaine to the specialised dietary therapeutic product - Aminoacid Module «Betaine» under the ORFANIC® brand. At the same time, the previously assigned effective individualized complex therapy remained unchanged.

CONCLUSION. The replacement of anhydrous betaine, which is the part of the patient's individually selected complex therapy, and the use of the Aminoacid Module "Betaine" under the ORFANIC® brand for 30 days, showed a good safety profile and did not significantly affect the patient's overall condition, the course of the disease, or the main indicators of sulfur-containing amino acid metabolism.

The initiation of the dietary therapeutic product Amino Acid Module «Betaine» (ORFANIC®), containing anhydrous betaine, or the transition of patients to this product, should be conducted under close monitoring of the patients' general condition, accompanied by systematic assessment of sulphur-containing amino acid metabolism parameters. This is the first case of using of anhydrous betaine which was produced in Russia. The results indicate its effectiveness and safety in the treatment of patient with homocystinuria.

Keywords: homocystinuria, betaine, case report, homocysteine, methionine, specialized therapeutic nutrition product.

TO CITE THIS ARTICLE:

Agafonova AA, Mikhaylova SV, Votyakova NA, Zazhivikhina MV, Minaycheva LI, Seitova GN. A case of using specialized therapeutic nutrition containing betaine anhydride in a patient with homocystinuria. *Clinical nutrition and metabolism*. 2025;6(1):XX-XX. DOI: 10.17816/clinutr686633 EDN: PAJNTQ

Received: 04.07.2025

Accepted: 25.08.2025

Published online: 00.00.2025

The article can be used under the CC BY-NC-ND 4.0 International License
© Eco-Vector, 2025

ОБОСНОВАНИЕ

Гомоцистинурия (ГЦУ) — группа наследственных болезней обмена веществ, которую определяет нарушение метаболизма серосодержащих аминокислот, в первую очередь метионина. Повышение уровня общего гомоцистеина в крови служит основным проявлением болезни, при этом аминокислотный профиль отличается в зависимости от формы ГЦУ [1–4].

Гомоцистинурию относят к орфанным заболеваниям, поэтому данные о её эпидемиологии противоречивы и часто занижены. По мнению П.И. Новикова в разных исследованиях распространённость гомоцистинурии зависела от метода диагностики (скрининг среди новорождённых или количество диагностированных случаев) и составляла от 1:1 800 до 1:900 000 [2, 5]. В странах Ближнего Востока (например, в Катаре) заболеваемость значительно выше и достигает 1:1 800. В Соединённых Штатах Америки предполагаемая распространённость классической гомоцистинурии составляет 1:100 000–200 000, хотя результаты недавно опубликованного исследования свидетельствуют о том, что фактический показатель, по крайней мере, в 10 раз выше и может достигать 1:10 000 [2, 6].

Терапевтические подходы зависят от формы заболевания, однако чаще всего назначают витамин В6 (пиридоксин), бетаин, диетическую коррекцию, а также симптоматическую терапию. Основная цель лечения — снижение уровня общего гомоцистеина в крови. Дополнительно поддерживают нормальную концентрацию метионина и других незаменимых аминокислот. Для пиридоксин-чувствительных форм гомоцистинурии хорошим ответом на терапию считают поддержание концентраций общего гомоцистеина ниже 50 мкмоль/л, для пиридоксин-резистентных форм — не выше 100–120 мкмоль/л. Снижения концентрации гомоцистеина и метионина в крови можно достичь с помощью диеты, в основе которой ограничение поступления этих аминокислот с пищей. Однако, чрезмерное ограничение потребления метионина и снижение его концентрации в крови ниже нормальных показателей может вызывать задержку роста и психомоторного развития у детей [2, 3, 5].

В случаях, когда другими способами невозможно достичь снижения уровня гомоцистеина, специалисты рекомендуют использовать бетаин [3]. Бетаин выполняет функцию донора метильных групп в реакции превращения гомоцистеина в метионин при дефиците фермента цистатион-бета-синтазы (CBS). Ответ на терапию бетаином зависит от разных факторов, поэтому индивидуальный подбор дозы препарата является предпочтительным. Препарат назначают два раза в сутки. Для детей начальная доза составляет 100 мг/кг в сутки, для взрослых — 6 г/сут [3].

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациентка 2013 года рождения наблюдается в Российской детской клинической больнице ФГАОУ РДКБ Минздрава России и в консультативно-диагностическом отделении Медико-генетического центра (Генетической клиники) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ. Основной диагноз: Гомоцистинурия, пиридоксинчувствительная форма, ассоциированная с гомозиготной мутацией с.785C>T (Thr262Met) в гене *CBS*. Осложнения основного диагноза: Последствия острого нарушения мозгового кровообращения (ОНМК) от августа 2020 г. Левосторонний спастический гемипарез лёгкой степени. Атактико-полиневритический синдром. Дизартрия. Нарушение психоречевого развития. Сопутствующий диагноз: Первичная артериальная гипертензия 1 стадии, низкий риск. Другие уточнённые нарушения свёртываемости крови.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ И ЗАБОЛЕВАНИЯ

Ребёнок от четвёртой естественной беременности (бихориальная двойня; один плод замер на раннем сроке), от вторых родов. Беременность протекала на фоне токсикоза, угрозы прерывания и отёков в 3 триместре. Роды срочные, самостоятельные. Масса тела при рождении 3600 г, длина тела 52 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Ребёнок находился на грудном вскармливании до 2 лет и 6 мес. Показатели физического развития соответствовали возрастной норме. Прикорм ввели: овощи — с 5 мес., каши — с 6 мес., мясо — с 9 мес. Жалоб со стороны органов желудочно-кишечного тракта не регистрировали.

Формула развития: голову держит с 2,5 мес., переворачивается с 4 мес., сидит с 6 мес., ползает с 8 мес., ходит с 1 г. 1 мес. Речевое развитие: первое слово до года. Фразовая речь с 1,5 лет.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

В возрасте 1 года девочку наблюдал невролог по поводу задержки психомоторного развития (неустойчивое стояние в 9 мес.). Самостоятельно пошла в 1 год 1 мес., при этом походка оставалась

неустойчивой. В 3 года неустойчивость походки сохранялась, отмечали периодические падения, снижение двигательной активности по сравнению со сверстниками, тремор в руках при выполнении мелких движений.

В возрасте 6 лет пациентку проконсультировал врач-невролог по месту жительства, который установил диагноз: Резидуально-органическая энцефалопатия с когнитивными нарушениями. Девочка получала курсы медикаментозной терапии (витамины группы В, гопантеновая кислота, левокарнитин, ноотропные средства) с положительной динамикой в виде увеличения объёма двигательной активности. Одновременно пациентку наблюдал ортопед с диагнозом: Сколиоз грудопоясничного отдела позвоночника 1-2 степени, комбинированное плоскостопие, вальгусная установка обеих стоп, преимущественно справа.

В возрасте 6 лет родители отметили у больной сходящееся косоглазие. После обследования офтальмолог поставил диагноз: Врождённый подвывих хрусталика с двух сторон. Врождённая миопия 3 степени, сложный прямой миопический астигматизм 1 степени обоих глаз. Двусторонняя рефракционная амблиопия 3 степени, аккомодационная экзотропия с двух сторон. Заподозрен синдром Марфана. Нарушения со стороны органов зрения послужили поводом предположить у пациентки перенесённое острое нарушение мозгового кровообращения (ОНМК). В последующем этот диагноз подтвердили при проведении магнитно-резонансной томографии головного мозга. Предположительно, событие произошло в августе 2020 г. На основании результатов проведённого обследования пациентку проконсультировал генетик и назначил генетические исследования.

По результатам генетических исследований в пятне высушенной крови методом tandemной масс-спектрометрии выявили повышение концентрации метионина до 171,89 мкмоль/л (при норме 6–155 мкмоль/л). Общий гомоцистеин в крови был значительно повышен и составил 294,78 мкмоль/л (при норме 2,76–7,62 мкмоль/л). Одновременно с обследованием назначали лечение: левокарнитин, циннаризин, витамины группы В, фолиевая кислота, ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента (АПФ), а также мероприятия лечебной физкультуры и физиотерапии. На фоне проведённой терапии отмечали положительную динамику в виде улучшения самочувствия, пациентка стала активнее, улучшился мышечный тонус.

Диагноз гомоцистинурия окончательно подтвердили молекулярно-генетическим методом (секвенирование по Сэнгеру), который выявил гомозиготную мутацию с.785C>T (Thr262Met) в 9 экзоне гена CBS.

На основании установленного диагноза классическая гомоцистинурия врачи назначили терапию, согласно клиническим рекомендациям «Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)». Помимо лекарственной терапии (ингибиторы АПФ), витаминотерапии (витамины группы В, фолиевая кислота) и симптоматического лечения, пациентке подобрали лечебную диету. Основу диеты составляет ограничение потребления продуктов, содержащих метионин с дополнительным назначением смеси лечебного питания без метионина в количестве 75 г/сут. Также для коррекции концентрации гомоцистеина в крови пациентка дополнительно принимала бетаин, производимый не на территории РФ, в дозе 6 г/сут. Данное лечение привело к нормализации показателей гомоцистеина и метионина в крови [табл. 1, 2].

На фоне проводимой лекарственной терапии в сочетании с индивидуально подобранной диетой и включением бетаина общее состояние пациентки улучшилось; ускорилось психоречевое развитие, уменьшилась степень гемипареза и не возникали повторные острые нарушения мозгового кровообращения.

При анализе массо-ростовых показателей в ходе наблюдения и лечения пациентки отклонений от возрастных норм не выявили [табл. 3]. Также не обнаружили отклонений в показателях белково-энергетического обмена и в показателях биохимического анализа крови [табл. 4].

В общеклиническом анализе крови отмечается снижение содержания в крови гемоглобина и общего количества эритроцитов до нижней границы возрастной нормы. Обращает на себя внимание снижение общего количества лейкоцитов лёгкой степени, в основном за счёт уменьшения содержания лимфоцитов в периферической крови [табл. 5]. Указанные изменения расценивали как свойственные проявлению основного заболевания и которые не требуют проведения активной коррекции.

Особое место в лечении гомоцистинурии занимает терапия бетаином. Этот подход относят к патогенетическим методам лечения данного заболевания и, согласно накопленному мировому опыту, требует пожизненного применения с учётом индивидуальных особенностей пациента. Специализированный продукт диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», (содержит безводный бетаин) представляет собой первый

в Российской Федерации разработанный продукт, содержащий бетаин в необходимой концентрации для терапии пациентов, страдающих гомоцистинурией, а также пациентов с другими заболеваниями и синдромами, сопровождающимися повышением концентрации гомоцистеина. Наблюдаемой пациентке заменили принимаемый зарубежный препарат, содержащий бетаин, на российский аналог — продукт «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®». Другие виды терапии остались без изменений.

РЕЗУЛЬТАТЫ ТЕРАПИИ

С целью клинической апробации специализированного продукта диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», (содержащего бетаин ангидрид), пациентке заменили принимаемый препарат на данный продукт лечебного питания. Другую терапию оставили без изменений.

До начала приёма специализированного продукта лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», измерили концентрацию общего гомоцистеина, цистина и метионина в пятне высушенной крови методом tandemной масс-спектрометрии. В результате, базовые показатели были в пределах нормы и составили: гомоцистеин — 4,16 мкмоль/л, цистин — 11,6 мкмоль/л, метионин — 19,38 мкмоль/л.

Спустя месяц приёма специализированного продукта диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®» в составе комплексной терапии заболевания, показатели основных аминокислот изменились, но остались в пределах референсных значений. Уровень гомоцистеина составил 9,9 мкмоль/л, цистина — 11,3 мкмоль/л, метионина — 32,23 мкмоль/л.

При этом физикальный осмотр, измерение жизненно важных показателей и оценка темпов развития клинически значимых отклонений не выявили патологических изменений. Течение заболевания в целом также осталось стабильным. Пациентка жаловалась на носовые кровотечения и головные боли. Все указанные жалобы отмечались у пациентки и ранее, чёткой связи их возникновения с приёмом продукта лечебного питания установить не удалось.

Пациентка хорошо переносила приём продукта лечебного питания, диспепсических явлений не регистрировали. Пациентка отметила отличные вкусовые качества продукта.

После прекращения приёма специализированного продукта диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®» и перевода пациентки на прежнюю терапию, изменений в общем состоянии не выявили. Таким образом, российский аналог «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», содержащий безводный бетаин, может быть альтернативой импортным препаратам, содержащим бетаин.

ОБСУЖДЕНИЕ

На фоне назначения специализированного продукта диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», содержащего безводный бетаин, исследователи не выявили ни ухудшения, ни улучшения общего состояния больной или течения заболевания. Основная причина такого результата заключается в эффективной комплексной лекарственной и диетотерапии, назначенные пациентке до начала апробации продукта лечебного питания.

Отсутствие клинических проявлений обострения заболевания и хорошая переносимость продукта лечебного питания позволяют считать результаты клинической апробации положительными.

Несмотря на повышение концентрации метионина и гомоцистеина в крови пациентки, их сывороточная концентрация оставалась в пределах нормальных референсных значений, принятых в лаборатории генетического центра, а также была значительно ниже рекомендованных целевых значений для пациентов, страдающих пиридоксин-чувствительной формой гомоцистинурии. Выявленные изменения могли быть связаны как с чувствительностью лабораторного анализатора, а также с индивидуальными особенностями и восприимчивости пациента к проводимому лечению.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Включение в комплексную терапию специализированного диетического лечебного питания с дополнительным назначением бетаина представляет собой эффективный метод поддержания стабильного состояния больных гомоцистинурией.

Приём продукта лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», содержащего безводный бетаин, в течение 30 дней в составе комплексного лечения, не оказал существенного влияния на общее состояние больной, течение заболевания и основные показатели обмена серосодержащих аминокислот у пациентки с пиридоксин-чувствительной формой гомоцистинурии.

Назначение пациентам продукта диетического лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», содержащего безводный бетаин, или перевод на данный продукт требует контроля общего состояния больных, а также систематического определения показателей метаболизма серосодержащих аминокислот. Данный продукт диетического лечебного питания показал сопоставимую эффективность с импортными аналогами, содержащими бетаин, и может быть рекомендован в качестве специализированного продукта диетического лечебного питания пациентов с подтверждённым диагнозом гомоцистинурия, а также другими заболеваниями и синдромами, сопровождающимися повышением концентрации гомоцистеина в крови.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. Все авторы подтверждают соответствие своего авторства международным критериям ICMJE (все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией). А.А. Агафонова — лечение пациента, обзор литературы, сбор и анализ литературных источников, написание текста и редактирование статьи, Г.Н. Сеитова — лечение пациента, обзор литературы, сбор и анализ литературных источников, написание текста и редактирование статьи; Л.И. Минайчева — лечение пациента, обзор литературы, сбор и анализ литературных источников, написание текста и редактирование статьи. С.В. Михайлова — лечение пациента, обзор литературы, сбор и анализ литературных источников, написание текста и редактирование статьи. Н.А. Вотякова — сбор анамнеза и лечение пациента, М.В. Заживихина — лечение пациента.

Этическая экспертиза. Клиническое исследование одобрено 28 марта 2025 г. на заседании №24 Комитета по биомедицинской этике НИИ медицинской генетики. Законный представитель пациентки до начала участия в исследовании добровольно подписал информационный листок пациента с формой информированного согласия версии 1.0 от 24.01.2025 на участие в клиническом исследовании эффективности и безопасности продукта лечебного питания «Аминокислотный модуль «Бетаин» торговой марки «ОРФАНИК®», одобренного 28 марта 2025 г.

Согласие пациента. Законный представитель пациентки добровольно подписал форму информированного согласия на публикацию персональной медицинской информации в обезличенной форме, а также согласился на передачу электронной копии подписанной формы информированного согласия сотрудникам редакции журнала.

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении поисково-аналитической работы и подготовке рукописи.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Раскрытие интересов. Авторы заявляют об отсутствии отношений, деятельности и интересов за последние три года, связанных с третьими лицами (коммерческими и некоммерческими), интересы которых могут быть затронуты содержанием статьи.

Оригинальность. При создании настоящей работы авторы не использовали ранее опубликованные сведения (текст, иллюстрации, данные).

Доступ к данным. Редакционная политика в отношении совместного использования данных к настоящей работе не применима.

Генеративный искусственный интеллект. При создании настоящей статьи технологии генеративного искусственного интеллекта не использовали.

Рассмотрение и рецензирование. Настоящая работа подана в журнал в инициативном порядке и рассмотрена по обычной процедуре. В рецензировании участвовали внешний рецензент и член редакционной коллегии журнала.

ADDITIONAL INFORMATION

Author contribution. All authors confirm that their authorship meets the international ICMJE criteria (all authors have made a significant contribution to the development of the concept, research and preparation of

the article, read and approved the final version before publication). A.A. Agafonova, L.I. Minaycheva, G.N. Seitova, S.V. Mikhaylova — patient treatment, literature review, collection and analysis of literature sources, writing and revising of the article. N.A. Votyakova — anamnesis collection, patient treatment. M.V. Zazhivikhina — patient treatment.

Ethics approval: The clinical trial was approved on March 28, 2025, by the Biomedical Ethics Committee of the Research Institute of Medical Genetics at the meeting No. 24. Before participating in the trial, the patient's legal representative voluntarily signed the informed consent form version 1.0 dated January 24, 2025, for participation in the clinical trial of the effectiveness and safety of the Aminoacid Module "Betaine" under the ORFANIC® brand..

Consent for publication. The legal representative of the patient voluntarily signed the informed consent form for the publication of anonymized personal medical data and agreed to provide a digital copy of the signed form to the journal's editors.

Funding sources. This publication was not supported by any external sources of funding.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Disclosure of interests. The authors have no relationships, activities or interests for the last three years related with for-profit or not-for-profit third parties whose interests may be affected by the content of the article.

Statement of originality. In creating this work, the authors did not use any previously published materials (text, illustrations, or data).

Data availability statement. The journal's data sharing policy does not apply to this work, as no new data were collected or generated.

Generative AI. Generative AI technologies were not used for this article creation.

Provenance and peer-review. This work was submitted to the journal as an unsolicited manuscript and underwent standard peer review. The review process involved two external reviewers, an editorial board member, and the journal's scientific editor.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ | REFERENCES

1. Semyachkina AN, Voskoboeva EYu, Voinova VYu, et al. The clinical and genetic aspects and pathogenic mechanisms of classical homocystinuria in children. *Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii (Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics)*. 2013;58(3):30-37. EDN: QCKHMH.
2. Moiseev S, Chebotareva N, Bulanov N, et al. Classic homocystinuria: etiology, natural history and treatment. *Klinicheskaya farmakologiya i terapiya = Clin Pharmacol Ther*. 2022;31(3):30-37. doi: 10.32756/0869-54902022-3-30-37 EDN: HIZDWX
3. Buchinskaya NV, Isupova EA, Kostik MM. Homocystinuria: literature review and clinical case description. *Current Pediatrics*. 2019;18(3):187-195. doi: 10.15690/vsp.v18i3.2036 EDN: NHOTMD
4. Hoss GRW, Poloni S, Blom HJ, Schwartz IVD. Three main causes of homocystinuria: *CBS*, *cbIC* and *MTHFR* deficiency. What do they have in common? *JiEMS*. 2019;7. doi: 10.1590/2326-4594-jiems-2019-0007
5. Morris AAM, Kožich V, Santra S, et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. *J. Inherited Metab. Dis*. 2017;40(1):49-74. doi: 10.1007/s10545-016-9979-0
6. Gan-Schreier H, Kebbewar M, Fang-Hoffmann J, et al. Newborn population screening for classic homocystinuria by determination of total homocysteine from Guthrie cards. *J. Pediatr*. 2010;156(3):427-32. doi: 10.1016/j.jpeds.2009.09.054

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Автор, ответственный за переписку:	
* Агафонова Анна Александровна; адрес: Россия, 634050, Томск, Московский тракт, д. 3; ORCID: 0009-0001-2797-2737; eLibrary SPIN: 8596-9192;	* Anna A. Agafonova, MD; address: Moskovsky Trakt, bldg 3, Tomsk, Russia, 634050; ORCID: 0009-0001-2797-2737; eLibrary SPIN: 8596-9192;

e-mail: anna.agafonova@medgenetics.ru Михайлова Светлана Витальевна, д-р мед. наук; ORCID: 0000-0002-2115-985X; eLibrary SPIN: 582205; e-mail: svetychvital@mail.ru	e-mail: anna.agafonova@medgenetics.ru Svetlana V. Mikhaylova, MD, Dr. Sci. (Medicine); ORCID: 0000-0002-2115-985X; eLibrary SPIN: 582205; e-mail: svetychvital@mail.ru
Вотякова Наталья Александровна; ORCID: 0009-0007-4734-6526 ; eLibrary SPIN: ; e-mail: voina-86@mail.ru ;	Natalya A. Votyakova, MD; ORCID: 0009-0007-4734-6526 ; eLibrary SPIN: ; e-mail: voina-86@mail.ru ;
Заживихина Майя Владимировна; ORCID: 0000-0002-7595-9860; eLibrary SPIN: ; e-mail: maya2690@gmail.com	Mayya V. Zazhivikhina, MD; ORCID: 0000-0002-7595-9860; eLibrary SPIN: ; e-mail: maya2690@gmail.com
Минайчева Лариса Ивановна, д-р мед. наук; ORCID: 0000-0002-1752-2521; eLibrary SPIN: 4638-7372; e-mail: larisa.minaycheva@medgenetics.ru	Larisa I. Minaycheva, MD, Dr. Sci. (Medicine); ORCID: 0000-0002-1752-2521; eLibrary SPIN: 4638-7372; e-mail: larisa.minaycheva@medgenetics.ru
Сеитова Гульнара Наримановна, канд. мед. наук; ORCID: 0000-0002-8421-1416; eLibrary SPIN: 7393-7228; e-mail: gulnara.seitova@medgenetics.ru	Gulnara N. Seitova, MD, Cand. Sci. (Medicine); ORCID: 0000-0002-8421-1416; eLibrary SPIN: 7393-7228; e-mail: gulnara.seitova@medgenetics.ru

ТАБЛИЦЫ

Таблица 1. Динамика концентрации гомоцистеина в крови пациентки в процессе лечения

Table 1. Dynamics of homocysteine in the patient's blood

Дата анализа	Гомоцистеин, мкмоль/л
29.10.2020	0,9
27.04.2021	220,5
23.09.2021	0,9
01.02.2022	118,4
04.03.2022	4,9
26.09.2022	3,6
31.10.2022	5,0
04.04.2024	6,6
17.02.2025	4,1
16.05.2025	5,4

Таблица 2. Динамика концентрации метионина в крови пациентки в процессе лечения

Table 2. Dynamics of methionine in the patient's blood

Дата анализа	Метионин, мкмоль/л
29.10.2020	171,9
30.04.2021	270,9
23.09.2021	456,8
25.02.2022	157,0
04.03.2022	17,9
15.09.2022	166,7
06.12.2022	44,86
20.04.2024	36,6
13.02.2025	34,3
24.04.2025	19,4

Таблица 3. Динамика массо-ростовых показателей пациентки в процессе лечения

Table 3. Dynamics in weight, height and body mass index during treatment

Дата измерений	Вес, кг	Рост, см	Индекс массы тела	Интерпретация индекса массы тела
30.10.2020	24	122	16,12	норма
28.01.2021	26	124	16,91	норма
24.08.2021	28	126	17,64	норма
24.02.2022	27	131	15,73	норма
04.08.2022	28,5	133	16,11	норма
16.01.2023	28,5	133	16,11	норма
20.06.2023	30	136	16,22	норма
22.11.2023	30,5	140	15,56	норма
22.07.2024	35	142	17,36	норма
15.05.2025	35,5	146	16,65	норма

Таблица 4. Динамика показателей биохимического анализа крови в процессе лечения

Table 4. Dynamics of blood biochemical analysis during treatment

Характеристики	Дата анализа						
	30.10.2020	29.01.2021	05.08.2022	21.06.2023	22.11.2023	22.07.2024	15.05.2025
Общий белок, г/л	64	65	66	69	67	68	67
Альбумин, г/л	43	42	43	43	44	42	42
Креатинин, мкмоль/л	31	27,92	35	32	30	30	28
Аланинаминотрансфераза, Ед/л	35	45	28	22	24	17	17
Аспаратаминотрансфераза, Ед/л	39	41	36	38	36	30	27
Холестерин общий, ммоль/л	-	4,9	4,2	3,79	4,55	4,34	-

Таблица 5. Динамика показателей общеклинического анализа крови в процессе лечения

Table 5. Dynamics of the results of a general clinical blood analysis during treatment

Дата анализа	Гемоглобин, г/л	Эритроциты, $10^{12}/л$	Лейкоциты, $10^9/л$	Лимфоциты, $10^9/л$	Тромбоциты, $10^9/л$	СОЭ, мм/ч
30.10.2020	130	3,95	5,87	1,45	420	4
29.01.2021	136	4,09	6,56	-	480	13
25.08.2021	110	3,73	4,74	1,55	384	2
09.03.2022	112	3,83	7,34	0,54	340	2
05.08.2022	116	3,89	2,64	0,97	366	7
26.01.2023	118	3,97	2,48	1,36	318	19
21.06.2023	121	4,02	3,01	1,04	327	9
22.11.2023	119	3,98	3,56	1,24	281	3
22.07.2024	120	4,01	2,97	1,32	305	17
15.05.2025	121	4,03	3,45	1,39	320	5