

УДК 616.831-007+616.8-009.1-008.9-056.7

DOI: 10.56871/CmN-W.2025.97.42.023

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЛИЦИНОВОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ У РЕБЕНКА

© Александра Евгеньевна Кондратьева, Анна Юрьевна Трапезникова,  
Тамара Вячеславовна Яковлева, Ирина Сергеевна Новикова

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет. 194100, г. Санкт-Петербург, ул. Литовская, д. 2, Российская Федерация

### Контактная информация

Анна Юрьевна Трапезникова — к.м.н., доцент, кафедра пропедевтики детских болезней с курсом общего ухода за детьми.  
E-mail: ay.trapeznikova@yandex.ru ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4461-4322> SPIN: 5409-3164

### Для цитирования:

Кондратьева А.Е., Трапезникова А.Ю., Яковлева Т.В., Новикова И.С. Клинический случай глициновой энцефалопатии у ребенка. Children's Medicine of the North-West. 2025;13(1):250–256. DOI: <https://doi.org/10.56871/CmN-W.2025.97.42.023>

Поступила: 13.01.2025

Одобрена: 04.02.2025

Принята к печати: 26.02.2025

**РЕЗЮМЕ.** Глициновая энцефалопатия (некетотическая гиперглицинемия) — редкое генетическое метаболическое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, характеризующееся нарушениями в мультиферментном комплексе расщепления глицина, что приводит к избыточному накоплению глицина во всех средах организма, в том числе в головном мозге. Накопление глицина приводит к необратимым повреждениям нервной системы и высокому риску летальности в первый год жизни. Симптомы заболевания, как правило, начинают проявляться в первые дни жизни: нарастает вялость, прогрессирует мышечная гипотония, могут возникнуть судороги, эпизоды апноэ, угнетение сознания вплоть до глубокой комы. Для постановки диагноза глициновой энцефалопатии показано четырехуровневое тестирование, позволяющее точно дифференцировать данную патологию и вовремя начать терапию, в отсутствие которой дальнейший прогноз ухудшается. Различают несколько форм данной патологии по времени возникновения. Осложнения заболевания могут иметь серьезные последствия для пациента и требуют своевременной диагностики и лечения. Для данного заболевания не существует эффективного этиотропного лечения, исход зависит от клинического варианта. В данной статье изложено краткое представление об этой редкой патологии и описано клиническое наблюдение за ребенком, которому было диагностировано данное заболевание. Клинический случай показывает, как важно своевременно оказывать паллиативную помощь детям с глициновой энцефалопатией. Представленный случай демонстрирует также сложность диагностического поиска ввиду неспецифичности клинических проявлений метаболических нарушений, схожих с другими заболеваниями, сопровождающимися поражением нервной системы.

**КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:** глициновая энцефалопатия, дети

DOI: 10.56871/CmN-W.2025.97.42.023

## CLINICAL CASE OF GLYCINE ENCEPHALOPATHY IN A CHILD

© Alexandra E. Kondratieva, Anna Yu. Trapeznikova,  
Tamara V. Yakovleva, Irina S. Novikova

Saint Petersburg State Pediatric Medical University. 2 Lithuania, Saint Petersburg 194100 Russian Federation

### Contact information

Anna Yu. Trapeznikova — Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Department of Propaedeutics of Childhood Diseases with a course of general childcare. E-mail: ay.trapeznikova@yandex.ru ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4461-4322> SPIN: 5409-3164

### For citation:

Kondratieva AE, Trapeznikova AYu, Yakovleva TV, Novikova IS. Clinical case of glycine encephalopathy in a child. Children's Medicine of the North-West. 2025;13(1):250–256. (In Russian). DOI: <https://doi.org/10.56871/CmN-W.2025.97.42.023>

Received: 13.01.2025

Revised: 04.02.2025

Accepted: 26.02.2025

---

**ABSTRACT.** Glycine encephalopathy (non-ketotic hyperglycinemia) is a rare genetic metabolic disease inherited by an autosomal recessive type, characterized by disorders in the multifunctional complex of glycine breakdown, which leads to excessive glycine accumulation in all body environments, including in the and brain. Glycine accumulation leads to irreversible damage to the nervous system and a high risk of mortality in the first year of life. Symptoms of the disease, as a rule, begin to appear in the first days of life: lethargy increases, muscle hypotension progresses, convulsions, episodes of apnea, depression of consciousness up to a deep coma may occur. To make a diagnosis of glycine encephalopathy, 4-level testing is shown, which allows you to accurately differentiate this pathology and start therapy on time, in the absence of which the further prognosis worsens. There are several forms of this pathology by time of occurrence. Complications of the disease can have serious consequences for the patient and require timely diagnosis and treatment. There is no effective etiotropic treatment for this disease, the outcome depends on the clinical option. This article provides a brief overview of this rare pathology and describes the clinical follow-up of a child diagnosed with this disease. The clinical case shows how important it is to provide timely palliative care to children with glycine encephalopathy. Also, the presented case demonstrates the complexity of the diagnostic search due to the non-specificity of the clinical manifestations of metabolic disorders, similar to other diseases accompanied by damage to the nervous system.

**KEYWORDS:** *glycine encephalopathy, children*

---

Глициновая энцефалопатия (некетотическая гиперглицинемия) – редкое генетическое метаболическое заболевание, характеризующееся дефицитом активности фермента расщепления глицина и, как следствие, накоплением большого количества глицина во всех тканях и жидкостях организма, включая головной мозг.

Первые случаи заболевания были описаны сразу несколькими учеными в 1963–1965 гг. [1–3]. В 1983 г. были открыты биохимические механизмы развития глициновой энцефалопатии. В 1990-е гг. были разработаны и впервые внедрены в практику методики пренатальной диагностики болезни у плода [4].

Приблизительная распространенность глициновой энцефалопатии в мире составляет около 1 случая на 76 000 новорожденных [5]. Наибольшая распространенность патологии зафиксирована в Финляндии, Израиле, арабских странах. Мальчики и девочки болеют одинаково часто. Несмотря на редкую встречаемость, глициновая энцефалопатия представляет значимую проблему для неонатологии и педиатрии, поскольку не имеет этиотропного лечения и сопряжена с высоким уровнем смертности [6].

Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному механизму. Некетотическая гиперглицинемия – это заболевание, при котором глицин накапливается из-за дефектов в мультиферментном комплексе расщепления (glycine cleavage system – GCS), что непосредственно приводит к поражению центральной нервной системы. Глицин – это заменимая аминокислота в организме человека, которая в основном метаболизируется GCS. GCS присутствует на мембране митохондрий печени, почек, головного мозга и плаценты и состоит из 4 белков (P, H, T и L) [7]. Белок P – пиридоксальфосфатзависимая глициндекарбоксилаза кодируется геном *GLDS* (локус 9p24.1) и отвечает за первый этап переработки глицина. Белок T – аминотрансфераза кодируется геном *AMT* (локус 3p21.31) и отвечает за второй этап метаболизма глицина, при котором происходит перенос метильной группы с молекулы глицина на тетрагидрофолат и образование метоксиметилтетрагидрофолиевой кислоты. Белок H, кодируемый геном *GCSH* (локус 16q23.2), – переносчик водорода, содержит липоевую кислоту и образует субстрат для взаимодействия со всеми ферментами, отвечающими за переработку аминокислоты. Белок L – липоамид дегидрогеназа, кодируемый геном *DLD*, не изменяется при данном заболевании. Фермент, расщепляющий глицин, экспрессируется в печени, головном мозге и плаценте, в небольших количествах в лимфоцитах, транс-

формированных вирусом Эпштейна–Барр. Нарушение любого звена метаболизма глицина сопровождается избыточным его накоплением во всех жидкостях и тканях организма, включая головной мозг [8]. В настоящее время от 70 до 75% случаев некетотической гиперглицинемии вызваны дефектами в гене *GLDC*, 20% – дефектами в гене *AMT*, а доля гена *GCSH* составляет <1%. Избыток глицина в центральной нервной системе вызывает повреждение головного мозга, воздействуя на ингибирующие рецепторы глицина и возбуждающие рецепторы N-метил-D-аспарагиновой кислоты (NMDA). Ингибирующие рецепторы глицина в основном расположены в стволе головного и спинного мозга. Повышенное содержание глицина может усилить его ингибирующий эффект. Клинически наблюдаются угнетение дыхания, снижение мышечного тонуса и сонливость. Возбуждающие N-метил-D-аспарагиновой кислоты (NMDA)-рецепторы в основном расположены в коре головного и переднего мозга. Судороги, икота и подавление импульсов электроэнцефалограммы могут отражать этот эффект, а NMDA-рецепторы тесно связаны с функциональным развитием нервной системы. Накопление глицина вызывает нарушения развития нервной системы и нарушение функций мозга [7].

Заболевание разделяют на неонатальную, инфантильную, с поздним началом и транзиторную формы. При неонатальной форме первые признаки болезни появляются в интервале от 6 часов до 8 дней после рождения: мышечная гипотония, летаргия, апноэ, судороги (последние могут сопровождаться или не сопровождаться паттерном «вспышка/подавление» при электроэнцефалографии), кома. Эпилептические приступы могут протекать в виде миоклонуса и/или икоты, а впоследствии демонстрировать резистентность к лечению антиэпилептическими препаратами. Впоследствии у выживших пациентов формируется спастический тетрапарез, грубая задержка психомоторного развития [9]. Инфантильная форма манифестирует у детей до 2 лет и дебютирует гипотонией, с последующей задержкой психомоторного развития, эпизоды летаргии не характерны. Интеллект при инфантильной форме страдает меньше, чем при неонатальной. Тяжелое течение данной формы сопровождается бульбарными нарушениями, спастическими параличами, которые могут приводить к деформации скелета, патологическую установку нижних конечностей и вынужденное положение в постели к шестимесячному возрасту. Эпилептические припадки резистентны к противосудорожной

терапии, пациенты отстают в психомоторном и физическом развитии [8]. При некетолической гиперглицинемии с поздним началом манифестация болезни возможна в возрасте 2–33 лет в форме прогрессирующей спастической диплегии, атрофии зрительного нерва, хореоатетоидных движений. На фоне интеркуррентных инфекций эпизодически симптомы некетолической гиперглицинемии носят характер делирия, хореи, вертикального паралича зрения (вертикальный офтальмопарез). Проявления транзиторной некетолической гиперглицинемии неотличимы от симптомов классической неонатальной некетолической гиперглицинемии, но к возрасту 2–8 недель может наступить полное выздоровление с нормализацией ранее повышенного содержания глицина в плазме крови и спинномозговой жидкости [9].

Для постановки диагноза глициновой энцефалопатии показано четырехуровневое тестирование. Тестирование I уровня: проводится биохимический скрининг на уровень глицина в плазме и спинномозговой жидкости (СМЖ). Диагностическую значимость имеет повышение количества аминокислоты в крови более 30 мкмоль/л, соотношение концентрации глицина в спинномозговой жидкости к концентрации глицина в плазме более 0,02. Тестирование II уровня: назначается генетическое исследование биаллельных генов *GLDC*, *AMT*, *GCSH*, чтобы определить характерные мутации. Если анализ отрицателен, а по клинико-лабораторным показателям вероятно некетолическая гиперглицинемия, дополнительно исследуют ген *GLYT1*, отвечающий за транспорт аминокислоты. Тестирование III уровня: при типичной клинической картине глициновой энцефалопатии и отрицательных результатах тестов I и II уровня потребуется уточняющая диагностика. Она включает измерение активности фермента GCS в биоптатах печени. Тестирование IV уровня: выделяют дополнительные виды исследований, которые проводятся при сомнительных результатах предыдущих тестов или при атипичном варианте течения некетолической гиперглицинемии. Пациентам могут назначать анализ С-глицина в выдыхаемом воздухе, магнитно-резонансную спектроскопию для измерения аминокислоты в тканях головного мозга [6].

В настоящее время полностью устранить генетический дефект, лежащий в основе заболевания, невозможно. В лечении глициновой энцефалопатии можно выделить три компонента:

- 1) снижение концентрации глицина в плазме крови с помощью препарата бензоата натрия и специальной диеты с низким содержанием этой аминокислоты (кетогенная диета);

- 2) прием антагонистов рецепторов N-метил-D-аспартата (NMDA-рецепторов) нервных клеток – декстрометорфана, кетамина или фелбамата; глицин является активатором NMDA-рецепторов, поэтому его повышенные концентрации в крови приводят к гиперстимуляции этих рецепторов с развитием судорог и умственной отсталости;
- 3) симптоматическая терапия – прием других противосудорожных препаратов, гастростомия для коррекции проблем с питанием, искусственная вентиляция легких при нарушениях дыхания.

При лечении судорог важно избегать противоэпилептических препаратов, содержащих вальпроевую кислоту, т.к. она замедляет метаболизм глицина и усугубляет течение болезни.

Прогноз неонатальной формы глициновой энцефалопатии неблагоприятный: как правило, к 6 месяцам появляются нарушения движения из-за повышенного тонуса мышц (спастичность), развиваются слепота и нарушение глотания [10]. Нарушение глотания приводит к формированию хронического аспирационного синдрома, который проявляется рецидивирующими аспирационными пневмониями, что увеличивает риск летального исхода вследствие развития дыхательной недостаточности. По неизвестным причинам болеющие неонатальной формой мальчики чаще выживают и имеют менее серьезные проблемы в развитии, чем девочки. Поздние формы болезни имеют более мягкое течение. Ранняя диагностика болезни и интенсивное лечение сразу после рождения позволяют добиться положительной динамики и смягчения негативных проявлений болезни [10].

Приводим описание течения данного редкого заболевания у ребенка.

### Клинический пример

Пациент М., новорожденный, поступил для обследования в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей в связи с появлением на 4-е сутки жизни неврологической симптоматики (ребенок стал вялым, не кричал, мышечный тонус снижен, рефлексы угнетены). На отделении диагностированы эпизоды апноэ, после тактильной стимуляции и кислородотерапии через лицевую маску со скоростью потока 1 л/мин отмечалось улучшение состояния, восстанавливалось самостоятельное дыхание, однако сохранялось прогрессирование неврологической симптоматики за счет угнетения

нервно-рефлекторной деятельности. Учитывая отрицательную динамику, ребенок был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных на фоне самостоятельного дыхания без дополнительной оксигенации. Во время нахождения в данном отделении отмечалось снижение сатурации кислорода до 60%, в связи с чем пациента подключили к аппарату для искусственной вентиляции легких. Переведен на энтеральное зондовое кормление, смесь усваивалась. Отмечались эпизоды клонических судорог с захватом дыхательной мускулатуры и эпизоды десатурации, стридорозное дыхание, которые купировались внутривенным введением транквилизатора. По результатам электроэнцефалограммы регистрировался паттерн «вспышка/подавление». Была выполнена магнитно-резонансная томография головного мозга и диагностирована агенезия мозолистого тела. Ребенок консультирован неврологом, была подобрана противосудорожная терапия. Для дальнейшего обследования и лечения пациент переведен в Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей», где в ходе консультации врачом-генетиком была предложена возможная дегенеративная болезнь нервной системы. С целью исключения генетической патологии было принято решение о проведении молекулярно-генетического исследования. По результатам секвенирования нового поколения (Next Generation Sequencing) была диагностирована глициновая энцефалопатия типа 2. В семье проведена верификация результатов генетической диагностики – оба варианта имеют родительское происхождение (родители – гетерозиготные носители мутаций). Во время нахождения в стационаре у ребенка сохранялось стридорозное дыхание, наблюдались эпизоды затруднения интубации. Учитывая данную клиническую картину, принято решение о проведении диагностической бронхоскопии, во время которой была выявлена эндоскопическая картина формирующегося рубцового стеноза гортани с выраженным воспалительным компонентом, что послужило поводом для проведения трахеостомии. Были также назначены прием бензоата натрия с целью снижения концентрации глицина в крови и соблюдение кетогенной диеты.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок рожден от неродственного брака, четвертой беременности (первая беременность – роды, вторая беременность – роды, третья беременность – роды), протекавшей на фоне токсикоза в I триместре, угроз

прерывания в I и II триместрах, анемии, левостороннего гемипареза, варикозного расширения вен нижних конечностей, гипертонической болезни, миопии слабой степени. Роды срочные на 40-й неделе, проходили через естественные родовые пути. Оценка по шкале Апгар составила 8/9 баллов. Масса тела при рождении – 3590 г, длина тела – 53 см, окружность головы – 34 см, окружность груди – 33 см. Состояние при рождении расценено как удовлетворительное. Ребенок приложен к груди матери в первые 30 минут после рождения в родильном зале. Вскармливание искусственное, молочную формулу усваивал. Прикормы введены в соответствии с рекомендациями Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ). Рос и развивался соответственно возрасту. Перенесенные заболевания – острые респираторные вирусные инфекции (ОРВИ), пневмония. Состоит на диспансерном учете у невролога (глициновая энцефалопатия, эпилепсия), оториноларинголога (носитель трахеостомы). Детскими инфекциями не болел. Травмы отрицает. Операции – трахеостомия; иссечение, грануляция. Переливания крови – гемотрансфузии в период новорожденности. Прививки – вакцина против туберкулеза, гепатит В в родильном доме, далее медицинский отвод. Наследственность не отягощена (в семье еще трое детей, все здоровы). Аллергоanamнез не отягощен. Аллергоanamнез не отягощен. Отмечена реакция в виде сопора на применение Депакина (вальпроевая кислота), что связано с замедлением метаболизма глицина, накоплением его в крови, цереброспинальной жидкости и моче. Эпидемиологический анамнез – контакт с инфекционными больными, в том числе с туберкулезом, гепатитом, вирусом иммунодефицита человека, отрицает.

## ОБСУЖДЕНИЕ

При неонатальной форме глициновой энцефалопатии первые признаки болезни появляются в интервале от 6 часов до 8 дней после рождения: мышечная гипотония, летаргия, апноэ, судороги (последние могут сопровождаться или не сопровождаться паттерном «вспышка/подавление» при электроэнцефалографии), кома. Эпилептические приступы могут протекать в виде миоклонуса и/или икоты, а впоследствии демонстрировать резистентность к лечению антиэпилептическими препаратами. В дальнейшем у выживших пациентов формируется спастический тетрапарез, грубая задержка психомоторного развития. При магнитно-резонансной томографии головного мозга нередко выявляются агенезия мозолистого тела,

задержка миелинизации, аномальное формирование извилин, корково-подкорковая атрофия и губчатая лейкодистрофия [9]. В представленном случае наблюдались все признаки неонатальной формы некототической гиперглициемии. В данном случае выявлены два компаунд-гетерозиготных патогенных варианта в гене *AMT* (локус 3p21.31), кодирующий белок T – аминотрансфераза, который отвечает за второй этап метаболизма глицина, при котором происходит перенос метильной группы с молекулы глицина на тетрагидрофолат и образование метоксиметилтетрагидрофолиевой кислоты.

Специфическое лечение глициновой энцефалопатии в настоящее время не разработано, основная задача лечения – снижение концентрации глицина бензоатом натрия, который блокирует глицинергические рецепторы N-метил-D-аспарагиновой кислоты, а также соблюдение кетогенной диеты, при которой происходит снижение концентрации глицина за счет использования его в глюконеогенезе. Таким детям необходима противоэпилептическая терапия. Не менее важным является своевременное лечение возникающих осложнений, в нашем случае – это развитие дисфагии и микроаспирационного синдрома. Своевременная постановка гастростомы как профилактики аспирационной пневмонии снижает риск летального исхода вследствие развития дыхательной недостаточности и улучшает качество жизни ребенка.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Глициновая энцефалопатия – редкое тяжелое заболевание, связанное с накоплением аминокислоты во всех клетках организма, включая головной мозг. Накопление глицина приводит к необратимым изменениям в переднем отделе центральной нервной системы. Диагностика патологии затруднена в связи с его редкой встречаемостью, отсутствием специфических симптомов, а также наличием проявлений, характерных для других заболеваний. Отсутствие же специфического лечения приводит к ухудшению про-

гноза. Терапия глициновой энцефалопатии требует мультидисциплинарного подхода, привлечения нескольких специалистов, включая невролога, генетика, оториноларинголога, гастроэнтеролога, диетолога, пульмонолога, а также своевременного оказания паллиативной помощи пациентам для улучшения качества жизни и увеличения ее продолжительности.

## ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

**Вклад авторов.** Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

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

**Источник финансирования.** Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

**Информированное согласие на публикацию.** Авторы получили письменное согласие законных представителей пациента на публикацию медицинских данных.

## ADDITIONAL INFORMATION

**Author contribution.** Thereby, all authors made a substantial contribution to the conception of the study, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the article, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the study.

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

**Funding source.** This study was not supported by any external sources of funding.

**Consent for publication.** Written consent was obtained from legal representatives of the patient for publication of relevant medical information within the manuscript.

## ЛИТЕРАТУРА

- Mabry C.C., Karam F.A. Idiopathic hyperglycinemia and hyperglycinuria. *Sth. Med. J.* 1963;56:1444.
- Balfe J.W. et al. Hyperglycinemia and glycinuria in a newborn. *Canad Med Assoc J.* 1965;92:347.
- Gerritsen T., Kaveggia E., Waisman H.A. A new type of idiopathic hyperglycinemia with hypo-oxaluria. *Pediatrics.* 1965;36(6):882–891.
- Hayasaka K. et al. Nonketotic Hyperglycinemia: Two Patients with Primary Defects of P-Protein and T-Protein, Respectively, in the Glycine Cleavage System. *Pediatr Res.* 1983;17(12):967–970.
- Coughlin C.R. et al. The genetic basis of classic nonketotic hyperglycinemia due to mutations in *GLDC* and *AMT*. *Genet Med.* 2017;19(1):104–111.
- Некототическая гиперглициемия – причины, симптомы, диагностика и лечение. Доступно по: <https://>

[www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/nonketotic-hyperglycinemia](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/nonketotic-hyperglycinemia) (дата обращения: 07.02.2025).

7. Li H.F. Clinical and molecular genetic characteristics of nonketotic hyperglycinemia. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi*. 2017;19(3):272–274. Chinese. DOI: 10.7499/j.issn.1008-8830.2017.03.004.
8. Габитова Н.Х., Черезова И.Н., Валеева Н.Р. Редкое метаболическое заболевание – некототическая глициновая энцефалопатия у новорожденного ребенка. *РМЖ*. 2023;3:45–48.
9. Студеникин В.М. Представления о некототической гиперглицинемии в XXI веке. *Лечащий Врач*. 2022;9(25):44–48. DOI: 10.51793/OS.2022.25.9.008.
10. Иванова (Цацулина) О.А. Глициновая энцефалопатия. Генокарта. *Генетическая энциклопедия*. 2020. URL: [https://www.genokarta.ru/disease/Glicinovaya\\_encefalopatiya](https://www.genokarta.ru/disease/Glicinovaya_encefalopatiya).
4. Hayasaka K. et al. Nonketotic Hyperglycinemia: Two Patients with Primary Defects of P-Protein and T-Protein, Respectively, in the Glycine Cleavage System. *Pediatr Res*. 1983;17(12):967–970.
5. Coughlin C.R. et al. The genetic basis of classic nonketotic hyperglycinemia due to mutations in GLDC and AMT. *Genet. Med*. 2017;19(1):104–111.
6. Nonketotic hyperglycinemia – causes, symptoms, diagnosis and treatment. Available at: <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/nonketotic-hyperglycinemia> (accessed: 07.02.2025). (In Russian).
7. Li H.F. Clinical and molecular genetic characteristics of nonketotic hyperglycinemia. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi*. 2017;19(3):272–274. Chinese. DOI: 10.7499/j.issn.1008-8830.2017.03.004.
8. Gabitova N.Kh., Cherezova I.N., Valeeva N.R. Rare metabolic disease – nonketotic glycine encephalopathy in a newborn child. *RMZh*. 2023;3:45–48. (In Russian).
9. Studenikin V.M. Concepts of non-ketotic hyperglycinemia in the XXI century. *Lechashchiy Vrach*. 2022;9(25):44–48. DOI: 10.51793/OS.2022.25.9.008. (In Russian).
10. Ivanova (Tsatsulina) O.A. Glycine encephalopathy. *Genokarta. Geneticheskaya entsiklopediya*. 2020. URL: [https://www.genokarta.ru/disease/Glicinovaya\\_encefalopatiya](https://www.genokarta.ru/disease/Glicinovaya_encefalopatiya). (In Russian).

## REFERENCES

1. Mabry C.C., Karam F.A. Idiopathic hyperglycinemia and hyperglycinuria. *Sth. Med. J*. 1963;56:1444.
2. Balfe J.W. et al. Hyperglycinemia and glycinuria in a newborn. *Canad Med Assoc J*. 1965;92:347.
3. Gerritsen T., Kaveggia E., Waisman H.A. A new type of idiopathic hyperglycinemia with hypo-oxaluria. *Pediatrics*. 1965;36(6):882–891.