

## СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ РАРИТЕТНОЙ ОНКОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ — БОЛЕЗНИ МАДЕЛУНГА С ГИПЕРГОМОЦИСТЕИНЕМИЕЙ И ДЕФИЦИТОМ ФЕРМЕНТОВ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА

*Молодан Л. В., Белецкая С. В.*

*Украинский институт клинической генетики ХНМУ, ХСМГЦ,  
61022, Харьков, пр. Правды, 13; e-mail: mgc@ukr.net*

### Введение

Среди онкогенетических синдромов, сопровождающихся липоматозным поражением, выделяют раритетную форму — болезнь Маделунга. Заболевание манифестирует после 30 лет множественными симметричными липомами в области верхней части спины, шеи и плеч с образованием резко деформирующей шею жировой подушки. В случае сдавления жизненно важных органов проводят хирургическое лечение. В проанализированной нами литературе мы не встретили указаний на возможные биохимические нарушения и молекулярно-генетические особенности при данной патологии

**Целью** нашей работы было изучение клинических особенностей и поиск возможных биохимических изменений при болезни Маделунга для разработки подходов к ранней диагностике и профилактике опухолевого роста.

### Материалы и методы

Болезнь Маделунга диагностирована у одного пациента в возрасте 44 лет. Использованы соматогенетическое исследование с синдромологическим и клинико-генеалогическим анализами, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические, ультразвуковые методы. Проведена оценка соматического, неврологического статусов.

### Результаты и обсуждение

Пациент Б., 44 года был направлен для уточнения диагноза. Диагноз при направлении: Болезнь Маделунга?

**Жалобы:** на объемное мягкотканное образование на шее, ограничивающее движение головы, аналогичные образования меньших размеров в области затылка, передней брюшной стенки. Из-за опухолевидного образования резко ограничены повороты головы, при этом испытывает чувство напряжения и боли в шейном отделе позвоночника; беспокоит повышенная утомляемость, боли в локтевых и коленных суставах.

Анамнез заболевания: считает себя больным с 2009 года, когда в области затылка появились 2 мягкотканых образования, которые постепенно увеличились до 5-6 см в диаметре, установлен диагноз липоматоз. С мая 2012 года от-

мечен быстрый рост подкожных образований в области затылка, появление мягкотканного образования на шее с прогрессивным ростом, охватывающего всю шею, ограничивающего движения в шее, повороты головы. В ноябре-декабре 2012 года мягкотканые образования появились на животе, мелкие — на руках. Обратился к врачу, диагностировано опухолевое поражение шеи неясной этиологии, пациент был направлен на консультацию к онкологу. 11.12.2012 г. консультирован в НИИ медицинской радиологии. В клинике Института проведено УЗИ мягких тканей шеи — выявлено диффузное разрастание жировой ткани. Заподозрена болезнь Маделунга. Для уточнения диагноза пациент был направлен в ХСМГЦ.

**Из анамнеза жизни** известно, что родился вторым ребенком в семье. Рос и развивался соответственно возрасту. Из перенесенных заболеваний отмечает ОРЗ, пневмонию.

**В фенотипе** обращают внимание: гиперстеническое телосложение, невусы, широкое лицо, экзофтальм, голубые склеры, длинный нос, короткий фильтр, кариес, множественный распространенный липоматоз — наиболее выраженное поражение в области шеи, где расположено больших размеров мягкотканное образование, охватывающее всю шею в виде жировой подушки, распространяющееся на область шейного утолщения, паравертебрально до уровня D<sub>2</sub>-D<sub>3</sub>, область надплечий, ограничивающее движения в шее, повороты головы, мягкотканые образования в области затылка, живота, конечностей, из-за опухолевидного образования в области шеи практически не может повернуть голову, голова имеет вынужденное положение, гипертелоризм сосков, остеохондроз, акроцианоз ладоней, мраморность кожи кистей, стоп.

**Клинико-генеалогический анализ** выявил отягощенность родословной по сердечно-сосудистой (гипертоническая болезнь, вегето-сосудистая дистония), неврологической (отек головного мозга, умственная недостаточность, цефалгический синдром) и мультифакториальной патологии ЖКТ, репродуктивным потерям.

### Результаты проведенных в ХСМГЦ исследований

Биохимический анализ крови — повышен уровень щелочной фосфатазы — 282 Ед/л (нор-

ма до 270), лактатдегідрогеназы – 299,39 Ед/л (норма до 248), гаммаглутаминтрансферазы – 93,99 Ед/л (норма 10-71), снижен уровень глюкозы – 4,16 ммоль/л (норма 4,22-6,11), остальные показатели в пределах референтных значений.

ТСХ аминокислот крови – (фенилаланин, тирозин, триптофан) – 9-10 мг%, умеренное повышение уровня валина, аланина, глицина, аспарагиновой кислоты. ТСХ углеводов крови – нормаграмма. Лактат крови – 0,82 ммоль/л.

Гомоцистеин крови – 13,83 мкмоль/л (норма 3,7-11).

Кариотип – 46, XY, G-, C-окраска, 2% хромосомной нестабильности.

Исследованы полиморфные варианты генов системы фолатного цикла. Обнаружен гетерозиготный компаунд MTHFR C677T / MTR A2756G.

УЗИ внутренних органов брюшной полости – признаки ДЖВП, панкреатопатии, умеренный двусторонний гидрокаликоз (чашечки 7,5 мм), метаболические изменения (включения до 2,5 мм).

Пациент консультирован директором ХСМГЦ д. мед. н., доцентом Гречаниной Ю. Б.,

заместителем директора по медицинской части, к.мед.н., доцентом Молодан Л.В.

На основании жалоб, анамнеза, особенностей фенотипа, данных клинко-генеалогического анализа, соматического, неврологического статусов, результатов дополнительных методов исследования установлен диагноз: Болезнь Маделунга. Гипергомоцистеинемия. Дефицит ферментов фолатного цикла.

Разработана индивидуальная тактика ведения, направленная на предупреждение опухолевого роста и коррекцию выявленных метаболических изменений.

#### **Выводы**

Таким образом, в нашем наблюдении имело место сочетание раритетной онкогенетической патологии - болезни Маделунга с гипергомоцистеинемией и дефицитом ферментов фолатного цикла. Выявленные метаболические нарушения позволили разработать индивидуальную тактику ведения больного, направленную на профилактику опухолевого роста и коррекцию выявленных метаболических нарушений.