

СЛУЧАЙ ПЕЧЕНОЧНОЙ ПОРФИРИИ И НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА СЕРОСОДЕРЖАЩИХ АМИНОКИСЛОТ

Яновская А. А., Канюка М. В.

*Украинский институт клинической генетики ХНМУ, Харьков, Украина
Харьковский специализированный медико-генетический Центр,
г. Харьков, Украина, e-mail: tgc@ukr.net*

Введение

Порфирии – это группа заболеваний, обусловленных нарушениями биосинтеза различных порфиринов. Порфирии возникают в результате ферментативного блока на этапах биосинтеза гемма, характеризуются повышенным выделением порфиринов или их предшественников с мочей и фекалиями. В зависимости от места первичного накопления порфиринов выделяют печеночные и эритропоэтические Порфирии.

Накопление метаболитов вызывает повышенную кожную фоточувствительность при эритропоэтических порфириях, а также нейровисцеральные нарушения (боли в животе, рвота, запор, сердечно-сосудистые нарушения, невропатия) при печеночных порфириях.

Нарушения обмена аминокислот представляют собой распространенные врожденные дефекты метаболизма, которые могут проявляются задержкой темпов развития, энцефалопатией, полиорганными нарушениями; имеют прогрессирующий характер течения.

Цель работы: изучить клинические и биохимические особенности у ребенка со сложными метаболическими нарушениями.

Материалы и методы

Семья с больным ребенком; клиничко-лабораторное, соматогенетическое обследование.

Результаты исследований

Приводим клиническое наблюдение. Ребенок Д был направлен на обследование в ХСМГЦ в возрасте 3 месяцев с жалобами на дефицит веса, жидкий стул с примесями, беспокойство, срыгивания, тремор ручек.

Из анамнеза: с 3 недель ребенок лечился в ХГПЦ с диагнозом: гипотрофия, перинатальное поражение ЦНС, гипертензионно-гидроцефальный синдром, железодефицитная анемия I ст, метаболическая кардиопатия.

В 3 месяца взят на учет в ХСМГЦ, обследован.

При ТСХ аминокислот крови была выявлена умеренная гипераминоацидемия, подбиралось питание с невысоким содержанием белка. В 6 месяцев был осмотрен неврологом в МГЦ, заключение: гипертензионно-гидроцефальный

синдром, проводилось лечение (диакарб, аспаркам, кавинтон). У ребенка отмечались проявления соединительнотканной дисплазии.

После года у ребенка появились рвоты во время и после еды; на фоне ОРЗ после рвоты стал вялым, слабым, в течении нескольких дней очень много спал. Проходил лечение в ГДКБ№8 по поводу дизбактериоза кишечника, гидроцефального синдрома. В моче был ацетон +++++, глюкоза 3,8. Отмечалась повышенная потливость, наличие специфического «гнилостного» запаха.

При УЗИ – диффузные изменения в печени, холангит, панкреатопатия.

В крови – умеренное повышение щелочной фосфатазы, АСТ, АЛТ; в моче – следы пролина, повышен индикан, кетокислоты. Был консультирован профессором Е. Я. Гречаниной, проводился дифференциальный диагноз между органической ацидурией и порфирией. Назначалась диета с ограничением молока, белка; препараты карнитина. Общее состояние улучшилось.

В 2006 г. обратился в связи с появлением жалоб на жидкий стул со слизью, боли в животе, выпадения прямой кишки (самостоятельно вправленное матерью). Отмечалась обостренная реакция на звуковые раздражители; сонливость – на погоду, иногда головокружения. Пристрастия в еде: не любит гречку, любит рыбу, макароны, сосиски, мясо.

Лечился в ХОДКБ с диагнозом: тромбоцитопатия, вторичный неспецифический колит. При обследовании: антитела к глиадину в норме, снижение гликозамингликанов крови, повышение аминолевуленовой кислоты при нормальном уровне уро-, копропорфиринов.

Назначался кардонат, цитрагинин, витаминотерапия, диета – с положительным эффектом.

В дальнейшем были жалобы на утомляемость, периодические боли в животе, тошноты, ацетонемические рвоты. Наблюдался в ОДКБ с диагнозом: хронический неязвенный колит; тромбоцитопатия Гланцмана; гиперметропия слабой степени обоих глаз. Ацетонемический синдром. Эмоционально-лабильный синдром, церебральная ангиодистония.

Анамнез жизни: родился от II беременности, в сроке гестации 39 нед., с весом 2950 г.

Этапы развития соответственно возрасту.

Родословная отягощена по сердечно-сосудистым заболеваниям (варикозное расширение вен, внепеченочная портальная гипертензия, тромбофлебит, инфаркт миокарда), заболеваниям скелета, почек, желудочно-кишечного тракта.

Результаты проведенных исследований:

— ВЭЖХ аминокислот крови — без изменений; гомоцистеин крови — 5,7 (до 5 мкмоль/л)

— ТСХ углеводов — норма.

— Молекулярный анализ: полиморфизм в генах фолатного цикла — обнаружен гетерозиготный компаунд 677 ст МТНFR/ 66 ас МТRR

— Биохимический анализ крови — транзитное снижение уровня Ca^{2+} 2,04 (2,1 — 2,55), железа. Щелочная фосфатаза, холестерин, глюкоза, АСТ, АЛТ, триглицериды, мочевины, КФК, ЛДГ, ГГТ — в пределах возрастной нормы. Транзитное повышение АЛТ, щелочной фосфатазы, мочевой кислоты.

— Уринолизис — транзитное повышение индикана, кетокислот, следы пролина, углеводов.

— УЗИ внутренних органов: умеренное повышение эхоплотности печени, полнокровие печеночных вен; ДЖВП, панкреатопатия.

— АЛК (аминолевуленовая кислота) мочи — 36,9; 32,9; 35,7 (3,8-19,0). Копропорфирины — норма.

— Проба на порфобилиноген мочи — слабо положительна

Диагноз:

Печеночная порфирия, тромбоцитопатия Гланцмана. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот, дефицит ферментов фолатного цикла (гетерозиготный компаунд 677ст МТНFR/ 66 ас МТRR).

Выводы

Приведенное наблюдение демонстрирует феномен *синтропии* - сочетание у одного больного нескольких обменных нарушений. Наблюдение показывает необходимость исследования обмена аминокислот, порфиринов у детей с полиорганными нарушениями (полинейропатия, абдоминальные симптомы, гипотрофия); необходимость продолжать поиск при выявлении одного метаболического дефекта для подбора адекватной терапии и реабилитации.