

«ТИПИЧНАЯ» ПАЦИЕНТКА С ОСТРОЙ ПЕРЕМЕЖАЮЩЕЙСЯ ПОРФИРИЕЙ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Алтайский государственный медицинский университет, г. Барнаул

Паксеева Я. В., Галустян З. А.

Научный руководитель: к. м. н., доцент Борисова Л. В.

Кафедра факультетской терапии и профессиональных болезней

Введение

Порфирии – группа редких наследственных метаболических заболеваний, в основе которых лежит генетический дефект функциональной активности ферментов, участвующих в биосинтезе гема. Самая частая из острых порфирий – острая перемежающаяся порфирия (ОПП), согласно данным, составляет 85% всех острых порфирий. Нами представлено описание клинического случая острой перемежающейся порфирии, впервые диагностированной в неврологическом отделении КГБУЗ ККБ г. Барнаула, который интересен тем, что порфирии относятся к группе орфанных заболеваний, следовательно, вероятность встретить такого больного в отделении достаточно низка. Пользуясь возможностью, мы решили рассмотреть данный клинический случай.

Цель исследования

Демонстрация клинического случая острой перемежающейся порфирии – орфанного, трудно диагностируемого заболевания с высокой летальностью, как одной из мультидисциплинарных проблем, тем самым привлечь внимание врачей к редкому и высоколетальному заболеванию – острой перемежающейся порфирии.

Материалы и методы

Ретроспективный анализ течения острой перемежающейся порфирии (ОПП) у больной, обследовавшейся и лечившейся в отделении неврологии и гематологии КГБУЗ ККБ г. Барнаула.

Девушка, 18 лет, 27.03.2023 г. экстренно переведена в неврологическое отделение КГБУЗ Краевой клинической больницы г. Барнаула из хирургического отделения ЦРБ с повторным судорожным припадком.

Жалобы на интенсивные боли в животе (преимущественно в гипогастрии) спастического характера, многократная рвота, запор, изменение цвета мочи на розовый, резко возникшая общая слабость, преимущественно в руках, снижение остроты зрения после судорожного припадка.

Анамнез заболевания. Абдоминальные боли интенсивного характера и рвота возникли впервые 20.03.2023 г. на фоне полного благополучия, которые затем спонтанно завершились. 21 и 22 числа симптомы не рецидивировали. 23.03.23 г. рвота и боли вернулись, и были интенсивнее, чем в прошлый раз: боли в животе приобрели спастический характер, были купированы инъекцией дротаверина (вызов бригады СМП). 24.03.23 г., ввиду усиления болей в верхних отделах живота, госпитализирована в хирургическое отделение ЦРБ, где было исключено наличие острой хирургической патологии. До 26.03.23 г. находилась в хирургическом отделении.

С 26.03.2023 г. на фоне начавшейся менструации появился судорожный синдром по типу эпи-приступа. 27.03.2023 г. была экстренно госпитализирована с повторным эпи-припадком в неврологическое отделение КГБУЗ ККБ. Находилась в неврологическом отделении с 27.03.23 г. по 03.04.23 г. Заподозрить наличие порфирии позволила клиническая особенность: по катетеру оттекала моча розового цвета. Был проведен качественный анализ с реактивом Эрлиха, результаты которого оказались положительными.

Лабораторно: анемия легкой степени тяжести (Hb-107г/л), эритроцитопения (Er=3,7x10¹²/л). В биохимическом анализе крови: гипонатриемия (Na⁺-126ммоль/л.), повышение уровня трансаминаз (АЛТ=56,8Е/л, АСТ=55,4Е/л), незначительная гипопропротеинемия (общий белок-65,3г/л). По данным ЭКГ: синусовая тахикардия, единичные

экстрасистолы. По КТ ОГК: без патологии; КТ ОБП: без патологии; КТ головного мозга: без видимых патологических изменений.

04.04.2023 г. с диагнозом Острая перемежающаяся порфирия, первая атака от 20.03.23 г. Вторичная энцефалопатия на фоне многократной рвоты и метаболических, электролитных нарушений, Судорожный синдром с пароксизмами от 26.03.23 г., 27.03.23 г. Церебрастенический синдром. Переведена в гематологическое отделение КГБУЗ ККБ г. Барнаула с целью дообследования и подбора патогенетической терапии.

Результаты и обсуждения

Диагноз острая перемежающаяся порфирия был предположен на основании характерной клинической картины: больная поступила с типичными жалобами на интенсивные абдоминальные боли с многократной рвотой и резкой общей слабостью, преимущественно в верхних конечностях, изменением цвета мочи на розовый и последующим развитием двух эпизодов эпи-припадков. Из анамнеза известно, что атаке предшествовал приём оральных контрацептивов, а эпи-припадкам – начавшаяся менструация.

При физикальном обследовании были выделены два ведущих синдрома: синдром острой моторной полинейропатии (на основании слабости в проксимальных группах мышц, в основном руках) и синдром острой энцефалопатии (на основании судорожных припадков в анамнезе, а также ухудшения зрения).

Лабораторные данные позволили подтвердить наличие порфирии: был проведен качественный анализ свежей мочи на ПБГ с реактивом Эрлиха с получением положительного результата, что согласно данным, говорит о пятикратном повышении уровня ПБГ. Данные результаты соответствуют критериям атаки ОП.

Исключены были и другие патологии: изменение цвета мочи на розовый, в отсутствии эритроцитурии (Er- 2-3 в поле зрения); гипонатриемия в сыворотке крови (Na^+ 126ммоль/л), что говорит о присутствии синдрома неадекватной секреции вазопрессина; ВИЧ,

гепатиты В и С, сифилис – отрицательно; КТ органов грудной полости, брюшной полости и головного мозга – без патологии; гинекологическое УЗИ – мультифолликулярные яичники, что подтверждает предположение о менструально-ассоциированном течении ОП.

В ходе дообследования выявлено: ЭКГ- синусовая тахикардия (ЧСС=130 уд/мин) с единичными экстрасистолами; в общем анализе крови анемия легкой степени тяжести (Hb- 100-110г/л), эритроцитопения (Er= 3,6-3,7x10¹²/л); биохимическом анализе крови: повышение уровня трансаминаз (АЛТ = 49,1 Е/л, АСТ= 35,5Е/л). Порфирины в моче: дельтааминолевулиновая кислота – положительно, порфобилиноген – положительно.

Проведен консилиум, в ходе которого было решено, что пациентка нуждается в патогенетической терапии направленного действия гемином (Нормосанг). На данный момент пациентка получает симптоматическую терапию раствором глюкозы.

Выводы

Нами описан клинический случай острой перемежающейся порфирии с типичной клинической картиной. Поскольку существует препарат с патогенетическим воздействием, то можно предположить, что прогноз у данной пациентки благоприятный. Однако необходим междисциплинарный подход к ведению данной больной, требующий внимания неврологов, гематологов, гастроэнтерологов и гинекологов.

Список литературы:

1. Клинические рекомендации "Острые порфирии" от 2021. Министерство Здравоохранения Российской Федерации. Национальное гематологическое общество; РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным заболеваниям»; Национальное общество детских гематологов, онкологов.

2. Ковзель В.А., Дмитриев А.Н. Острая перемежающаяся порфирия (клинический случай). Актуальные вопросы современной медицинской науки и здравоохранения: сборник статей IV Международной научно-

практической конференции молодых учёных и студентов, IV Всероссийского форума медицинских и фармацевтических вузов «За качественное образование», (Екатеринбург, 10-12 апреля 2019): в 3-х т. - Екатеринбург: УГМУ, CD-ROM. 2019; 1: 387-391.

3. Федотов В.П., Дюдюн А.Д. Порфирии (клиническая лекция). Дерматовенерология. Косметология. Сексопатология. 2011; 1(4): 132-151.

4. Яцков К.В., Городецкий В.М., Шулутко Е.М., Глухова Т.Е., Пустовойт Я.С. Интенсивная терапия осложнений острой порфирии. Анестезиология и реаниматология. 2015; 60(4): 37-42.

Как цитировать:

Паксеева Я. В., Галустян З. А. «Типичная» пациентка с острой перемежающейся порфирией (клинический случай). Материалы IX итоговой конференции НОМУИС. Барнаул. *Scientist*. 2023; 4 (26): 100-104.
