УДК 575.17+617-089.844+616.24-004.63-053.3

ДЕФИЦИТ α1-АНТИТРИПСИНА У ДЕТЕЙ

© *Ирина Игоревна Иванова, Ольга Борисовна Федерякина, Анна Андреевна Ильина, Александр Викторович Янковский*

Тверской государственный медицинский университет. 170100, г. Тверь, Советская ул., 4

Контактная информация: Ирина Игоревна Иванова — к.м.н., доцент кафедры педиатрии педиатрического факультета. E-mail: drabador@yandex.ru

α1-ANTITRIPSIN DEFICIENCY IN CHILDREN

© *Irina I. Ivanova, Olga B. Federyakina, Anna A. Ilyina, Alexander V. Yankovsky*

Tver State Medical University. 170100, Tver, Sovetskaya St., 4

Contact information: Irina I. Ivanova — candidate of medical sciences, associate professor of the Department of Pediatrics, Faculty of Pediatrics. E-mail: drabador@yandex.ru

Дефицит альфа1-антитрипсина — это наследственное заболевание, возникающее в результате нехватки фермента, предотвращающего разрушительное действие протеаз на ткани, в первую очередь, легких и печени. Причиной является мутация гена, расположенного на 14 хромосоме. Она наследуется по аутосомно-рецессивному или кодоминантному типу. Заболеваемость среди жителей Европы составляет 1 на 1500–5000 человек.

Альфа1-антитрипсин относится к белкам острой фазы воспаления, вырабатывается клетками печени. В норме именно за счет него на 90% обеспечивается антипротеазная активность плазмы крови. Альфа1-антитрипсин подавляет активность таких ферментов, как химотрипсин, трипсин, плазмин, тромбин, эластаза, калликреин и коллагеназа. Основной физиологической функцией альфа1-антитрипсина является ингибирование нейтрофильной протеазы, эластазы, гидролизующих структурные протеины. У больного человека фермент не попадает в кровеносное русло, а вместо этого в большом количестве накапливается в месте его синтеза — гепатоцитах. Его избыток повреждает клетки печени и становится причиной возникновения цирроза и гепатоцеллюлярного рака. У детей чаще всего возникает печеночная форма заболевания с появлением симптомов холестаза в первые 4 месяца жизни. Для взрослых типична легочная форма, при которой происходит разрушение межальвеолярных перегородок, возникает хронический обструктивный синдром и эмфизема.

Под нашим наблюдением находился мальчик от 2 срочных родов, масса при рождении 3750 г, длина 54 см. Со 2 суток жизни у него появилась и стала нарастать желтуха, на 2-й неделе стул стал ахоличным, жирным, моча темной. В крови резко увеличился билирубин до 250–300 мколь/л за счет прямой фракции, повысились щелочная фосфатаза, трансаминазы. По данным УЗИ и КТ исключены аномалии развития желчевыводящих путей, по лабораторным данным — инфекционные причины. Несмотря на все предпринятые терапевтические меры, желтуха не купировалась. Диагноз установлен после определения в крови уровня альфа-1-антитрипсина. На протяжении 8 месяцев ребенок не температурил, аппетит не нарушался, сохранялась выраженная желтуха. Диагностирован цирроз печени, портальная гипертензия, печеночная недостаточность. Постоянно получал урсодезоксихолевую кислоту, симптоматическую терапию. Предложена консультация в Москве для подбора донора для пересадки печени, но семья отложила поездку.

Вскоре появились полиорганная недостаточность, одышка, асцит. Ребенок в возрасте 9 месяцев госпитализирован в тяжелом состоянии. При осмотре живот резко увеличен в объеме, выражена венозная сеть на передней брюшной стенке, печень +5 см, селезенка +5 см. В 10 месяцев переведен в РАО с признаками цирроза печени, печеночной и почечной недостаточности, двухсторонней пневмонией. В анализах крови прогрессировали анемия до 54 г/л, тромбоцитопения до 22 х 10^9, лейкоцитоз до 30–50 х 10^9 с выраженным сдвигом в сторону молодых форм, гипопротеинемия до 46 г/л. Общий билирубин достиг 582 мколь/л,

прямая фракция составила 320 мколь/л. Мальчик получал питание через зонд по 40 мл. Проводилась инфузионная терапия с коррекцией электролитов, антибактериальная, посиндромная терапия, переливание Эр-массы, ребенок получал увлажненный кислород через лицевую маску. При пункции брюшной полости удалена асцитическая жидкость в объеме 150 мл. Несмотря на все проводимые мероприятия на фоне прогрессирования полиорганной недостаточности, ДВС-синдрома произошли остановка дыхания и кровообращения, ребенок умер в возрасте 10,5 месяцев.

У новорожденных и детей первых месяцев жизни желтуха является частым симптомом. Наряду с врожденными аномалиями развития, инфекционными причинами, заболеваниями крови все чаще встречаются редкие генетические заболевания. Упорный прогрессирующий холестаз с быстрым формированием цирроза печени может быть проявлением дефицита альфа1-антитрипсина, что требует определения уровня данного фермента в крови. Своевременная диагностика данного заболевания, в том числе генетическая повышает шансы на выживание таких пациентов особенно при выполнении трансплантации печени.