УДК.616-07+616-008.9+547.458.6

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ

© Ирина Игоревна Иванова, Татьяна Александровна Расторгуева, Валентина Васильевна Шкворова, Анна Андреевна Ильина

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

CASE OF LATE DIAGNOSTICS OF GLYCOGEN DISEASE

© Irina I. Ivanova, Tatyana A. Rastorgueva, Valentina V. Shkvorova, Anna A. Ilyina

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

Представляем для ознакомления случай поздней диагностики гликогеновой болезни у ребенка 4 лет. Мальчик родился в срок с весом 3050 г, длиной 50 см. Анамнез жизни не отягощен. Регулярно осматривались педиатром. В 1 год мама заметила у ребенка увеличение живота в объеме, нарушения стула, появились периодические боли в животе. Педиатр предположил, что причиной проблем является пупочная грыжа, рекомендовал ждать до 3 лет для решения вопроса об оперативном лечении. В 3,5 года после возникновения приступа сильных болей в животе обратились к хирургу. При обследовании в стационаре выявлен очаговый атрофический дуоденит, умеренная гепатоспленомегалия, кашицеобразный стул, ИФА крови сомнительный. Исключены болезни крови, инфекционные причины. Диагностирована целиакия, в связи с чем назначена безглютеновая диета, урсофальк. На фоне лечения нарушения стула сохранялись, живот увеличился в объеме. В 4 года печень +5 см, диффузные изменения печени, селезенки, поджелудочной железы. Новый диагностический поиск включал наследственные нарушения обмена белков, жиров, углеводов. Генетическое исследование выявило мутацию в гене PHKA2, ассоциированную с гликогенозом 9а типа. При обследовании в 4,5 года на центральной базе в г. Москва данный диагноз был подтвержден. Объективно физическое развитие по возрасту, рост 101 см, вес 18 кг. Живот увеличен в объеме, печень +6 см, пальпируется край селезенки. По другим органам без патологии. Стул не нарушен. Клинический, биохимический анализы крови, общий анализ мочи — без патологии. Коагулограмма: фибринолитическая активность и ретракция кровяного сгустка повышены. Эластография печени — без патологии. Дуплексное сканирование сосудов портальной системы выявило незначительные изменения паренхимы печени без гемодинамических нарушений, на УЗИ — увеличение размеров желчного пузыря, уплотнение стенок желчных протоков. Ребенку рекомендовано соблюдение диеты с исключением сахара, преобладанием животного белка и дробным питанием, длительный прием препаратов урсодезоксихолевой кислоты, стационарное обследование не менее 2 раз в году.

Гликогенозы — наследственные болезни, в основе которых лежит генетический дефект производства ферментов, принимающих участие в метаболизме углеводов. Причиной возникновения варианта IXa типа является мутация гена PHKA2, кодирующего α2-субъединицу печеночной киназы фосфорилазы, что приводит к ее недостаточности в печени. Тип наследования рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой. Характерный симптом — гепатомегалия, обусловленная чрезмерным отложением гликогена в гепатоцитах. При других вариантах гликогенозов поражается мышечная ткань, эритроциты, появляется гипогликемия, мышечная слабость, недостаточность различных органов, задерживается моторное развитие и рост. IX типу гликогеноза свойственно относительно мягкое течение, с возрастом симптомы могут редуцироваться.

Таким образом, у ребенка раннего возраста с увеличением печени, отставанием в физическом развитии, гипогликемией и другими возможными симптомами необходимо проводить дифференциальную диагностику с наследственными нарушениями обмена углеводов, в частности гликогенозами.