СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ ТИРОЗИНЕМИИ ПЕРВОГО ТИПА В РЯЗАНСКОЙ ОБЛАСТИ

© Татьяна Олеговна Гвоздевская, Анастасия Игоревна Кадыкова, Григорий Иосифович Якубовский

Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова.

390026 г. Рязань, ул. Высоковольтная, д. 9, E-mail togvozdevskaya@gmail.com

Ключевые слова: тирозинемия; орфанные заболевания; аутосомно-рецессивный; тирозин; нитизинон; сукцинилацетон; гепатоцеллюлярная карцинома.

Введение. Существует множество наследственных нарушений обмена аминокислот, с большинством из которых врач-педиатр сталкивается в неонатальном периоде. Аминоацидопатии имеют стертую клиническую картину и сложны для своевременной диагностики. Отсутствие специализированного лечения заболевания приводит к тяжелым последствиям и летальным исходам. Примером подобных случаев является острая тирозинемия первого типа. Тирозинемия — орфанное заболевание с частотой встречаемости 1:100 — 120 тысяч живых новорожденных.

Цель исследования. Изучить этиологию, патогенез и особенности течения тирозинемии первого типа на примере семейного случая в Рязанской области.

Материалы и методы. Клинический диагноз был верифицирован на основе комплекса исследований, включающих: детальное изучение семейного анамнеза, историй болезни, выписных эпикризов, акта патологоанатомического вскрытия, а так же анализ современных данных по заявленной теме.

Результаты. Ребенок А — мальчик, на 2 месяце жизни госпитализирован в реанимационное отделение Рязанской ОДКБ в тяжелом состоянии с выраженным отечным синдромом, водянкой яичек, анемией, симптомами общей интоксикации, лихорадкой. Кожа иктеричная, геморрагические высыпания, вялость, адинамия, мышечная гипотония. Кардио-респираторные показатели стабильные. Живот увеличен в объеме, вздут. Несмотря на интенсивное лечение в течение всего времени пребывания в стационаре, состояние ребенка оставалось постоянно тяжелым за счет полиорганной недостаточности. Сохранялась желтушность кожных покровов, склер. Со стороны внутренних органов выраженная дистрофия печени и почек, гепатоспленомегалия, асцит. Учитывая тяжесть состояния ребенка с первых дней жизни, исключались наиболее частые причины неонатальной патологии: внутриутробная инфекция, врожденный гепатит, гипоксическо-геморрагическое поражение ЦНС — патологии не выявлялось. Смерть ребенка наступила в возрасте 9 месяцев.

При паталогоанатомическом исследовании не удалось установить точный клинический диагноз ребенка, однако, обнаруженные в ходе аутопсии множественные гепатоцеллюлярные гепатомы печени и выраженные дистрофические изменения паренхиматозных органов, не позволили сделать предположение о том, что ребенок имел патологию обмена.

Ребенок Б — девочка, от второй физиологической беременности, протекала на фоне фетоплацентарной недостаточности. Дебют заболевания произошел в 2 месяца, ребенок был направлен в РДКБ города Москвы. Клиническая картина аналогична предыдущей. Диагноз НТ1 установлен и подтвержден молекулярно-генетическим методом в лаборатории МГНЦ. На момент обследования девочке было 7 лет, и на фоне проводимой терапии ее состояние оставалось стабильным.

Выводы. Стертость клинической картины тирозинемии, усложняет своевременную диагностику патологического процесса. В зависимости от дебюта заболевания, успешной диагностики и лечения — прогноз пациентов варьируется. В большинстве случаев больные дети умирают ещё до постановки окончательного клинического диагноза. Своевременная постановка диагноза тирозинемии и преимплантационная диагностика эмбриона могли бы исключить патологию у повторного рождения больного ребёнка.