

Гликогенозы (болезнь Гирке). Случай из практики

С.В. Овчинникова

Гастроэнтерологическое отделение областной детской клинической больницы № 1, г. Екатеринбург

Нередко гепатомегалия, выявленная при осмотре ребенка рассматривается как проявление хронического гепатита либо вообще не привлекает внимания врача, хотя поражение печени часто является ведущим синдромом основного заболевания. Особенно это касается метаболических дефектов, наблюдаемых преимущественно у детей раннего возраста. Одной из причин врожденных наследственных заболеваний являются гликогенозы.

Гликогенозы (болезни накопления гликогена) – это наследственные заболевания, в основе которых лежит нарушение биосинтеза гликогена, обусловленное мутациями структурных или регуляторных генов, ответственных за синтез и активность различных ферментов обмена гликогена, приводящих к его аномальному накоплению.

Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу или сцепленному с полом типу. Частота заболевания увеличивается в браках между кровными родственниками. Заболеваемость у sibсов до 25 %.

В настоящее время выделяют 12 типов гликогенозов, кроме того, имеются смешанные и не идентифицированные типы. Существуют различные формы заболевания, обусловленного дефекта – печеночная, мышечная, генерализованная. I; III; IV; VI; типы гликогенозов протекают с преимущественным поражением печени.

I тип (болезнь Гирке) составляет около 1/3 случаев всех других диагностируемых гликогенозов. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, встречается с частотой 1:100000, дефект глюкозо-6-фосфатазной системы. В результате дефекта этой ферментной системы накапливается значительное количество лактата, что вызывает метаболические нарушения.

В клинике:

- гепатомегалия без спленоmegалии
- гипогликемия с одновременным снижением уровня инсулина в крови

- бледность, потливость, адинамия
- судорожный синдром при значительной гипогликемии
- увеличение объема живота
- «кукольное лицо» вследствие избыточного отложения жира на щеках
- геморрагический синдром (петехиальная сыпь, носовые кровотечения)
- задержка физического развития
- разболтанность суставов, остеопорозы, нарушение ядер окостенения
- тромбоцитопения, анемия, нейтропения
- гиперлипидемия с повышением уровня триглицеридов
- гиперлактотемия
- повышена активность трансаминаз и концентрация общего белка.

Диагноз основывается на определении гликогена в биоптатах печени и активности ферментов. Прогноз неблагоприятный.

Клинический пример.

Ребенок Ваня З., 2 г 1 мес поступил в гастроэнтерологическое отделение ОДКБ № 1 г. Екатеринбурга 25.11.2002 г с жалобами на повышенный аппетит, особенно в утренние часы; рвоту пищей, приносящую облегчение; вялость; редкие носовые кровотечения; увеличение размеров живота.

Анамнез: Ребенок от второй беременности, протекавшей с токсикозом II половины, у матери в 36 недель беременности- пневмония, тромбоцитопения. Мать ребенка страдает болезнью Верльгофа, в анамнезе у матери в 18 лет – спленэктомия, неоднократные гемотрансфузии. Роды данным ребенком срочные. Вес при рождении – 4120 гр, рост – 55 см с 1 года в общих анализах крови – анемия I степени. В 1 год 4 мес. после перевода ребенка с грудного вскармливания стали отмечать увеличение размеров живота. В 1 год 10 мес по месту жительства ребенку впервые проводят ультразвуковое об-

следование органов брюшной полости, выявлена гепатомегалия. Для уточнения диагноза ребенок направлен на консультацию в ОДП с последующей госпитализацией в ОДКБ № 1.

При поступлении общее состояние ребенка тяжелое за счет симптомов хронической интоксикации, течения основного заболевания. Ребенок пониженного питания, кожа чистая, бледная с иктеричным оттенком, имеется «двухцветность»; влажность нормальная. Перiorбитальные тени. Расширение венозной сети на груди, животе. Большой родничок открыт 0,7*0,7 см. подкожно-жировой слой снижен. Обращает на себя внимание избыточное отложение жира в области щек (по типу кушингоида). Полимикроденопатия. Язык влажный, незначительно обложен белым налетом. Гипертрофия миндалин II степени. Со стороны органов грудной клетки патологических изменений не выявлено. Живот огромных размеров, печень плотная, занимает 2/3 брюшной полости, пальпируется инцизура. Селезенка = 2 см, плотная, оттеснена кзади. Стул, диурез без особенностей.

При обследовании:

В общем анализе крови – анемия I степени.

Биохимия крови: гипогликемия (уровень глюкозы снижен в 2-3 раза); повышение уровня холестерина в 4 раза; щелочной фосфатазы в 1,5 раза, АСТ в 50 раз; общ. ЛДГ в 6 раз, повышение общего билирубина в 1,3-2 раза за счет прямой фракции, повышение уровня мочевой кислоты в 1,4 раза.

Гемостазиограмма, электролиты, онкомаркеры, вирусологическое обследова-

ние на гепатиты В, С; ПЦР к HCV, CMV, токсоплазмоз – без особенностей.

В иммунограмме – гипериммуноглобулинемия, повышение ЦИК. Органоспецифические антитела к печени, ДИК, эластину, коллагену в пределах нормы.

УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия, диффузные изменения паренхимы печени.

УЗДГ сосудов брюшной полости: не исключается формирование портальной гипертензии.

Гепатосцинтиграфия: гепатоспленомегалия, синдром портальной гипертензии, функция ретикулоэндотелиальной системы в пределах нормы.

Компьютерная томография брюшной полости: гепатомегалия.

Пункционная биопсия печени: хронический умеренный гепатит. Гликогеноз.

Ребенок консультирован генетиком.

На основании клиники, лабораторно-инструментальных данных установлен диагноз: гликогеноз I типа (болезнь Гирке).

Методов специфической диагностики данного заболевания (в т.ч. пренатальной) в России нет.

Дальнейшая судьба данного ребенка после выписки из ОДКБ № 1 не известна.

Таким образом, демонстрируя данный случай хотелось бы, чтобы врачи общей практики, при наличии гепатомегалии у ребенка, не забывали о наследственных заболеваниях печени и во время направляли больных в специализированные стационары, где имеются более широкие диагностические возможности.

Литература

1. Делягин В.М., Чибисов И.В. «Проблемы ранней диагностики гликогенозов» // Педиатрия - 1993. - №3. - с. 79 - 84
2. Подымова С.Д. Болезни печени. Руководство для врачей. - 2-е изд., перераб. И доп. - М.: Медицина, 1993. - с. 544
3. Розенфельд Е.Л., Попова И.А. Врожденные нарушения обмена гликогена / АМН СССР. - М. Медицина, 1989 - с. 240
4. Панчев Г., Радивенска А. Детская гастроэнтеропатия. - Медицина и физкультура. - София, 1986. - с. 392
5. Шерлок Ш., Дули Дж. Заболевания печени и желчных путей: Практич. Рук.: Пер. с англ./ Под ред. З.Г. Апросиной, Н.А. Мухина. - М.: Геотар Медицина. 1999. - с. 864