

* * *

ДЕФИЦИТ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА ПОД «МАСКОЙ» ХРОНИЧЕСКОГО ГЕПАТИТА

Гусейнова А.Д.

Научный руководитель: проф. А.Н. Сурков

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай, дети, дефицит
альфа-1-антитрипсина, диагностика

Актуальность. Дефицит альфа-1-антитрипсина (A1AT) — наследственное заболевание, вызванное недостаточностью A1AT в сыворотке крови и приводящее к поражению лёгких, печени и сосудов. Нередко на практике отмечается гиподиагностика этой патологии, что негативно отражается на прогнозе болезни.

Описание клинического случая. У девочки в возрасте 1 год 3 мес во время госпитализации по поводу обширных термических ожогов впервые выявлен синдром цитолиза: повышение активности аланинаминотрансферазы (АЛТ) до 108 МЕ/л (норма < 35 МЕ/л), аспартатаминотрансферазы (АСТ) — до 101 МЕ/л (норма < 42 МЕ/л), что было расценено как дисфункция печени на фоне ожоговой болезни. Дообследование не проводилось. В возрасте 2 года 6 мес находилась в стационаре по поводу острой респираторной инфекции; цитолиз сохранялся: АЛТ — 117 ЕД/л, АСТ — 120 ЕД/л. Были исключены вирусные гепатиты В и С, назначен гепатопротекторный препарат — урсодезоксихолевая кислота (УДХК). В возрасте 2 года 10 мес больная перенесла мононуклеоз, цитолиз был расценён как проявление реактивного гепатита в рамках инфекционного заболевания. При УЗИ органов брюшной полости выявлены гепатоспленомегалия и незначительные диффузные изменения паренхимы печени. При эластометрии печени фиброз отсутствует. Продолжена терапия УДХК без положительной динамики, синдром цитолиза и эхографические признаки гепатоспленомегалии сохранялись. В возрасте 4 года 3 мес была обследована в отделении гастроэнтерологии для детей НКЦ № 2 РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского: АЛТ — 103,5 МЕ/л, АСТ — 100,7 МЕ/л, билирубиновый, липидный и углеводный обмены не нарушены, холестаза, коагулопатии нет. Исключены аутоиммунные поражения печени и болезни накопления. В сыворотке крови снижена концентрация A1AT до 0,4 г/л (норма — 0,9–2,0 г/л). Методом прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру проведён анализ гена *SERPINA-1* — выявлен вариант нуклеотидной последовательности с.1096G>A (p.Glu366Lys) в гомозиготном состоянии, описанный в базе данных HGND (CM830003) как патогенный.

Заключение. У ребёнка был подтверждён дефицит A1AT. Патогенетическая терапия для коррекции печёночных нару-

шений при данной патологии не разработана. Пациенту необходимы регулярный приём гепатопротекторов, контроль лабораторных показателей, УЗИ органов брюшной полости, эластографии печени в динамике для своевременного выявления структурно-функциональных нарушений печени и принятия решения о её трансплантации. Дефицит А1АТ следует рассматривать в структуре дифференциальной диагностики у детей с необъяснимым синдромом цитолиза.

* * *