

ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ В ИСХОДЕ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У РЕБЁНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Парахина Д.В., Гребёнкин Д.И.

Научный руководитель: проф. А.С. Потапов

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай, дети, недостаточность альфа-1-антитрипсина, цирроз печени, диагностика*

Актуальность. Недостаточность альфа-1-антитрипсина (A1AT) — редкое наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене *SERPINA1* и характеризующееся дефицитом A1AT. Данная форма патологии относится к трудно диагностируемым заболеваниям в связи с различным возрастом манифестации и отсутствием патогномичных клинических проявлений. Заболевание характеризуется не только поражением лёгких, но и возможным бессимптомным течением с изолированным поражением печени. Недостаточность A1AT является вторым по частоте показанием к трансплантации печени у детей после билиарной атрезии.

Описание клинического случая. Девочка в возрасте 1 года 8 мес поступила в гастроэнтерологическое отделение с жалобами на увеличение печени и селезёнки с рождения. Лабораторно с 4 мес отмечались синдромы цитолиза и холестаза, эпизоды анемии, тромбоцитопении. При осмотре выявлена пальмарная эритема, печень + 1 см, край плотный, селезёнка + 2 см. При обследовании было отмечено повышение активности аланинаминотрансферазы 170 ЕД/л, гамма-глутамил-трансферазы 491 ЕД/л, щелочной фосфатазы 840 ЕД/л, гипербилирубинемия за счёт прямой фракции. По данным инструментальных обследований органов брюшной полости — гепатоспленомегалия, цирротические изменения паренхимы печени, перипортальная реакция в печени, портальная гипертензия. При фиброэластометрии: медиана 71,2 кПа (F4 по шкале METAVIR). В связи с диагностированным циррозом печени проведена эзофагогастродуоденоскопия — варикозного расширения вен не обнаружено. Были исключены вирусный и аутоиммунный генез заболевания, наследственные болезни накопления, выявлен низкий уровень A1AT — 48 мг/дл (норма 90–200 мг/дл). При молекулярно-генетическом обследовании в гене *SERPINA1* выявлен нуклеотидный вариант *c.1096G>A* в гомозиготном состоянии, приводящий к аминокислотному варианту *p.E366K*, описанному у пациентов с недостаточностью A1AT. В связи с возможным поражением лёгких была выполнена компьютерная томография органов грудной полости — патологии не выявлено. Ребёнок консультирован трансплантологом — рекомендована плановая трансплантация печени и обследование потенциального донора.

Заключение. Холестатический гепатит в неонатальном периоде может быть первым признаком недостаточности A1AT. Поражение печени при отсутствии лёгочных проявлений не исключает диагноз и требует генетического обследования. Поздняя диагностика повышает риск развития цирроза печени и необходимость её трансплантации в детском возрасте.

* * *