

**А.Р. АХМАДЕЕВ, Е.В. МУСЛИМОВА, М.А. АПАКОВА, С.Н. ТЕРЕХОВА**

УДК 616.633.979.733

Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан  
Казанский государственный медицинский университет

## Острая перемежающаяся порфирия (описание случая)

**Ахмадеев Арыслан Радикович**

заведующий отделением гематологии

420141, г. Казань, ул. Завойского, д. 18, кв. 54, e-mail: ahmadeev@mail.ru

*Случай острой перемежающейся порфирии представлен в связи с редкой встречаемостью данной патологии, разнообразными клиническими проявлениями, трудностями диагностики заболевания.*

**Ключевые слова:** порфирия, гем, абдоминальная боль, неврологическая симптоматика.

**A.R. AHMADEEV, E.V. MUSLIMOVA, M.A. APAKOVA, S.N. TEREKOVA**

Republican Clinical Hospital of Ministry of Health Care of the Republic of Tatarstan  
Kazan State Medical University

## Acute intermittent porphyria (case report)

*The case of acute intermittent porphyria is presented in connection with the rare occurrence of this disease, a variety of clinical manifestations, difficulties in diagnosis.*

**Keywords:** porphyria, heme, abdominal pain, neurological symptoms.

Порфирии — это группа заболеваний, в основе которых лежит нарушение биосинтеза гема, приводящее к избыточному накоплению в организме порфиринов и их предшественников. Чаще всего порфирии возникают в результате наследственных дефектов в ферментативных системах биосинтеза гема [1]. Наиболее часто порфирия встречалась в Средние века в Швеции и Швейцарии, и здесь, скорее всего, зародился миф о вампирах. С этой болезнью хорошо знакомы в Европе, особенно в королевских династиях. Об этом в своей книге «Викторианцы» (2002 г.) пишет историк Эндрю Уилсон. Заболевание перестало встречаться только после царствования королевы Виктории (1819-1901). До этого в британской королевской семье наследственная порфирия была частым страданием. Именно она была причиной сумасшествия деда Виктории, короля Георга III. В период с 1955 по 1959 г. примерно 4000 людей из юго-восточной Анатолии (Турция) описаны с проявлениями порфирии из-за употребления гексахлорбензола, фунгицида, который был добавлен в проростки пшеницы [2]. О связи порфирии с вампиризмом впервые заявил доктор Ли Иллис из Великобритании. В 1963 году он представил в Королевское медицинское общество монографию «О порфирии и этиоло-

гии оборотней», которая содержала очень подробный обзор исторических описаний оборотней-кровопийц в сопоставлении с симптоматикой порфирии.

Порфирии могут быть как наследственными, так и приобретенными. Все порфирии являются наследуемыми по аутосомно-доминантному признаку, за исключением лишь врожденной эритропоэтической порфирии, которая наследуется по аутосомно-рецессивному признаку. Данное заболевание обусловлено накоплением и повышенной экскрецией порфиринов и их предшественников (аминолевулиновой кислоты, порфобилиногена). Некоторые порфирии дебютируют остро, как, например, наследственная копропорфирия, острая перемежающаяся порфирия или вариетатная порфирия, а некоторые имеют хроническое, относительно стабильное течение (врожденная порфирия, эритропоэтическая порфирия). Для острой порфирии характерными являются острые приступы нейровисцеральных симптомов, которые могут продолжаться длительное время. Эти порфирии характеризуются следующими клиническими проявлениями: абдоминальная боль, неврологические, психические нарушения, окрашивание мочи в розовый цвет. У пациентов с хроническими порфириями чаще

всего имеются кожные проявления болезни, вовлечения печени и нервной системы в патологический процесс может и не быть, для них не характерны острые атаки заболевания. Кроме того, порфирии делятся на печеночные и эритропоэтические. Эритропоэтические порфирии встречаются довольно редко, обычно сопровождаются гемолизом, фотосенсибилизацией, проявляются в младенчестве и зачастую приводят к летальному исходу [3].

Наиболее распространенный тип печеночной порфирии — это острая перемежающаяся порфирия (ОПП). Причиной болезни служит ферментативный дефект порфобилиногендезаминазы, определяющей переход порфобилиногена в гидроксиметилбилан. В результате происходит накопление предшественников гема D-аминолевулиновой кислоты (D-АЛК), оказывающей нейротоксическое действие и порфобилиногена, который придает моче характерную окраску. Провоцирующим фактором может быть употребление анальгетиков, сульфаниламидов, барбитуратов. Для клиники ОПП характерны следующие моменты:

1) Абдоминальная боль. Является самым распространенным симптомом заболевания и встречается в 99% случаев. Обычно это коликообразные боли, локализованные в нижней части живота слева и длящиеся от нескольких часов до нескольких суток. Редко абдоминальная боль сопровождается лихорадкой, лейкоцитозом или перитонеальными знаками. Часто возникают тошнота и рвота. Существует очень характерное несоответствие между жалобами пациента и серьезными клиническими данными. В ряде случаев заболевание проявляется лишь парезом без абдоминальной боли.

2) Мышечная слабость и неврологические нарушения. Обычно бывают у женщин репродуктивного возраста, характерны боли в конечностях и тетрапарез. У некоторых пациентов заболевание может проявиться эпилептическими припадками (достаточно редко).

3) Психические нарушения. Обычно у пациентов случается психоз, который напоминает психозы при шизофрении. Диагностические трудности могут привести к ошибочной постановке психиатрического диагноза, что в ряде случаев ведет к госпитализации пациентов с ОПП в психиатрические больницы. Тревога также является характерной чертой для ОПП.

Тщательным образом должна быть изучена наследственность больного с порфирией. При объективном обследовании могут быть выявлены перитонеальные знаки, желтуха, периферическая нейропатия, моторные и сенсорные нарушения. В период криза возможны артериальная гипертензия, тахикардия за счет возбуждения симпатической нервной системы. Лабораторная диагностика включает общий анализ мочи (характерна розовая окраска мочи), качественную реакцию на порфобилиноген, общий анализ крови (характерен лейкоцитоз), биохимическое исследование крови (гипонатриемия, гипокалиемия, гипохлоремия, увеличение печеночных ферментов) [4].

В лечении порфирий выделяют патогенетическую и симптоматическую терапию. Патогенетическая терапия: назначение аргината гемма — нормосанга, который останавливает образование метаболитов порфирина и купирует неврологическую симптоматику, введение гипертонических растворов глюкозы, плазмаферез для удаления избытка D-АЛК, введение рибоксина (тормозит синтез D-АЛК), витамины группы В. Симптоматическая терапия направлена на устранение абдоминального синдрома (морфин, парацетамол), гипертонивного синдрома и тахикардии (пропранолол, атенолол), используются седативные препараты (аминазин, лоразепин), средства для стимуляции кишечника (прозерин, сенна) [5, 6].

Прогноз. В случае с ОПП риск повторных атак болезни во время ремиссии коррелирует с экскрецией протопорфириногена в моче, низкая экскреция соответствует меньшей частоте обострений.

Острая перемежающаяся порфирия диагностирована у пациентки, находившейся на лечении в РКБ МЗ РТ.

Пациентка Я., 33 года, была переведена в гематологическое отделение из отделения неврологии РКБ. Жалобы на сильные боли в животе, более выраженные около пупка, судороги мышц нижних конечностей, трудности разгибания в коленных суставах и руках, снижение массы тела на 10 кг за 2-3 месяца, эмоциональную лабильность, периодические галлюцинации. Из анамнеза: 25.09.10 перенесла тяжелую острую физическую и психическую травму с потерей сознания. С 30.09.10 по 07.10.10 находилась на стационарном лечении в отделении нейрохирургии БСМП N 1 с диагнозом: Сотрясение головного мозга, гематомы лица. После выписки состояние не улучшалось, отмечено появление «красной мочи», боли в животе нарастали, беспокоили головные боли, тахикардия. С 13.10.10 по 19.10.10 находилась на стационарном лечении в ГКБ N 7 с диагнозом: Хронический панкреатит с выраженным болевым синдромом, обострение. Анемия легкой степени. Эзофагит. Сотрясение головного мозга. Артериальная гипертензия. Несмотря на проводимую терапию, состояние пациентки продолжало ухудшаться и 28.10.10 она поступает в хирургическое отделение РКБ с диагнозом «острый панкреатит». В связи с жалобами пациентки на судороги, онемение, слабость в нижних конечностях после консультации невролога выставляется диагноз: Моторная полирадикулоневропатия в форме вялого, преимущественно проксимального, тетрапареза. 02.11.10 она переводится в неврологическое отделение РКБ с диагнозом «синдром Гийена — Барре». 03.11.10 проводится качественная реакция на порфобилиноген, которая дает положительный результат (в норме результат отрицательный). В этот же день пациентку консультирует гематолог. Учитывая анамнез больного, покраснение мочи, неврологическую симптоматику, лабораторные изменения, пациентке выставляется диагноз «острая перемежающаяся порфирия. Назначается соответствующая терапия: инфузия глюкозы, сандостатин, витамины группы В, программный плазмаферез. На фоне проводимого лечения пациентка отмечает улучшение общего самочувствия, нормализацию цвета мочи, лабораторных показателей, неврологическая симптоматика уменьшается. Больная выписывается в удовлетворительном состоянии с рекомендациями о соблюдении режима, диеты, обследования семьи и родственников на порфирию.

#### ЛИТЕРАТУРА

- Идельсон Л.И. Патогенез, клиника и лечение порфирий. — Тер. архив, 1987. — № 6. — С. 143-150.
- Gosmen A., Peters H.A., Cripps D.J., Bryan G.T., Morris C.R. Hexachlorobenzene episode in Turkey. *Biomed Environ Sci.* Mar 1989; 2 (1): 36-43.
- Пивник А.В., Подберезин М.М., Пустовойт Я.С. Острая перемежающаяся порфирия: клиника, диагностика, лечение. — Проблемы гематологии и переливания крови, 1998. — № 1. — С. 36-42.
- Карпова И.В., Пустовойт Я.С., Пивник А.В. Порфириновый обмен у больных острой перемежающейся порфирией на разных стадиях течения заболевания. — Гематол. и трансфузиол., 2004. — Т. 49, № 2. — С. 21-26.
- Пустовойт Я.С., Пивник А.В., Карпова И.В. Клиника, диагностика и лечение порфирий. — Пособие для врачей. — М., 2003.
- Anderson K.E., Bloomer J.R., Bonkovsky H.L. et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. *Ann Intern Med.* Mar 15 2005; 142 (6): 933-8.