



Информационный терапевтический портал

Клинический случай № 27
Острая перемежающаяся порфирия во
взрослой практике. E80.2.

Пациентка Ю., 28 лет, поступила **планово 22.06.2020 г.** по направлению терапевта поликлиники Крымского района Краснодарского края, станицы Троицкая, в неврологическое отделение государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Научно-исследовательский институт — краевая клиническая больница № 1 имени профессора С. В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края (ГБУЗ «НИИ — ККБ № 1»)



Источник: <https://kkbo1.ru/информация-для-иностранных-граждан/788-информация-о-гбуз-«научно-исследовательский-институт—краевая-клиническая-больница-№1-им-профессора-с-в-очаповского»>

- слабость в руках и ногах, преимущественно в проксимальных отделах; слабость более выражена в руках, с затруднением самообслуживания;
- дрожь во всем теле;
- учащенное сердцебиение.



- Впервые проявления заболевания отметила у себя около 3-х лет назад, когда впервые возник приступ интенсивных болей в области живота с сердцебиением и ознобом.
- Периодически отмечала изменения окраски мочи в «красный цвет».
- За месяц до поступления в стационар повторение приступа: возникла резкая боль в животе, учащение сердцебиения до 180 в мин. Лечение в стационаре с диагнозом: «Хронический панкреатит, стадия обострения».
- Спустя 1 месяц: появление боли в ногах, слабость восходящего характера, нарастающая по своей интенсивности в течение последующих 2 недель.
- Появление слабости в руках. Лечилась у невролога с диагнозом: «Поясно-конечностная амиотрофия. Синдром панических атак». Лечение без значимого эффекта.
- МРТ головного мозга, МР-ангиография и МРТ шейного отдела позвоночника: без значимых нарушений.
- Направлена терапевтом поликлиники по месту жительства на консультацию к неврологу ККДП. Госпитализирована для обследования, уточнения диагноза, определения дальнейшей тактики ведения.
- Наследственный и аллергологический анамнез: не отягощен.

Общий статус: кожные покровы бледные, несколько иктеричные, сухие, дефицит массы тела 1-й степени. АД 100/75 мм рт. ст., ЧСС 115 уд. в минуту, температура тела 36,5 °С.

Неврологический статус: в сознании, ориентирована во всех сферах правильно.

- Мышечный тонус диффузно снижен.
- Мышечная сила снижена в проксимальной группе мышц рук: в сгибателях до 4-х баллов, в разгибателях до 3-х баллов, в дистальной группе мышц рук снижена: в сгибателях и разгибателях до 3-х баллов.
- Мышечная сила в ногах снижена в проксимальной мышечной группе до уступчивости, в дистально мышечной группе до 4-х баллов.
- Выявлены легкие нарушения поверхностной чувствительности по полиневритическому типу. Координаторные динамические пробы руками выполняет с мимопопаданием и промахиванием ввиду пареза, в ногах выполняет удовлетворительно. В пробе Ромберга пошатывается без четкой латерализации. Функция тазовых органов не нарушена.

Указаны только отклонения в анализах

- общий анализ крови: эритроциты $3,76 \times 10^{12}/\text{л}$, гемоглобин 105 г/л; гематокрит 31,60%;
- общий анализ мочи: лейкоциты 70 кл/мкл; уробилиноген 16,0 мкмоль/л;
- биохимический анализ крови: холестерин общий 6,95 ммоль/л; АлАТ 109,0 ед/л; АсАТ 81,0 ед/л; хлориды 100 ммоль/л; креатинин 112,40 мкмоль/л; мочевины 14,10 ммоль/л; альфа-амилаза 145,00 ед/л
- Коагулология: АЧТВ 39,50 сек;
- ИФА-инфекции, исследование крови на КСР, ИФА и ПЦР на инфекции: IgG к NA *Epstein-Barr Virus* ОБНАРУЖЕНО; IgG к NA *Epstein-Barr Virus* 23,28 индекс (0,00–0,99 индекс); IgG к *Cytomegalovirus* 6,55 индекс (0,00–0,99 индекс); IgG к *Herpes simplex virus* 1, 2 типов 29,20 индекс (0,00–0,99 индекс)
- **«Подоконниковая» проба мочи:** получен **положительный** результат в виде изменения окраски свежесобранной мочи в светлой посуде под действием УФ-излучения до вишневого цвета (выявлены продукты распада порфиринов в моче за счет постепенного окисления порфобилиногена в порфобилин)

Включены только патологические результаты

- УЗИ органов брюшной полости и почек: диффузные изменения печени, признаки двустороннего нефроптоза.
- Электронейромиография: выявляется поражение моторных волокон исследованных нервов верхних конечностей по аксональному типу, С-ответы с малоберцовых нервов не получены.
- Эхокардиография: ЭХО-признаки ПМК без гемодинамически значимой регургитации. Диастолическая дисфункция левого желудочка.
- ЭКГ: синусовая тахикардия, 105 в мин.

Телемедицинская консультация



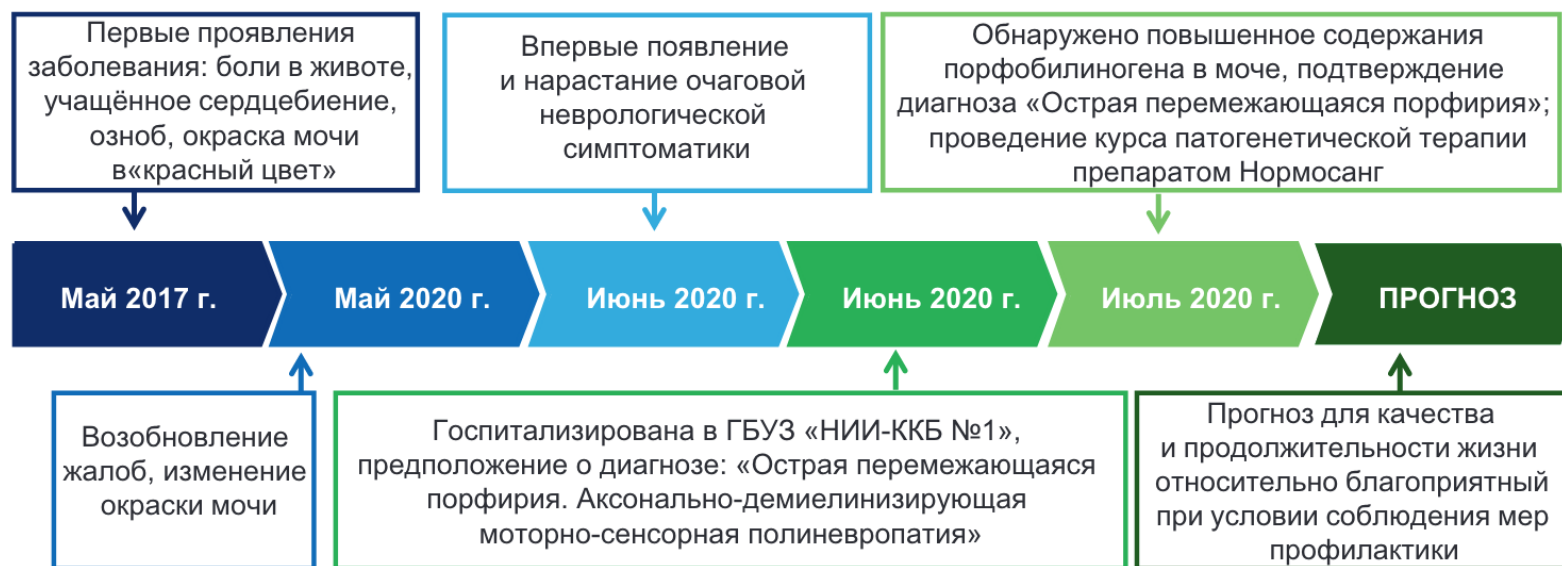
- Выписка из истории болезни была направлена на телемедицинскую консультацию в ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России.
- Медицинское заключение консилиума сотрудников ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России: по данным представленной документации у пациентки имеет место типичная для **атаки острой порфирии** клиническая картина. Нейровисцеральные проявления (острые боли в животе, тахикардия) с последующим (после лекарственного воздействия) развитием острой моторно-сенсорной полиневропатии в виде вялого, преимущественно проксимального, тетрапареза, превалирующего в руках.
- Для верификации диагноза рекомендовано исследование мочи на содержание порфобилиногена



- Была произведена транспортировка биологического материала, получены результаты биохимического исследования мочи в лаборатории ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России от 30.06.2020 г.: порфобилиноген 55,3 мг/л (при норме <3 мг/л).



- «Острая перемежающаяся порфирия. Аксонально-демиелинизирующая моторно-сенсорная полиневропатия. Выраженный вялый асимметричный преимущественно проксимальный тетрапарез, превалирующий в руках, подострое течение»



Хронология развития заболевания у пациентки.

Источник: Барабанова М.А., Цымбал Ю.А., Ефименко Е.Ю., Петропавловская Т.А. Величко И.А. Острая перемежающаяся порфирия во взрослой практике: клинический случай. Кубанский научный медицинский вестник. 2022; 29(1): 96–107. <https://doi.org/10.25207/1608-6228-2022-29-1-96-107>

- Согласно заключению консилиума, по жизненным показаниям нуждалась в срочном проведении курса патогенетической терапии аргинатом гема (Нормосанг) в дозе 3 мг/кг/сутки в/в капельно курсом 4 дня, также было рекомендовано принять во внимание перечень препаратов, противопоказанных при данной патологии; продолжить введение раствора 10% 250 мл глюкозы 2 раза в сутки.
- Рекомендованный курс патогенетической терапии перенесла удовлетворительно.

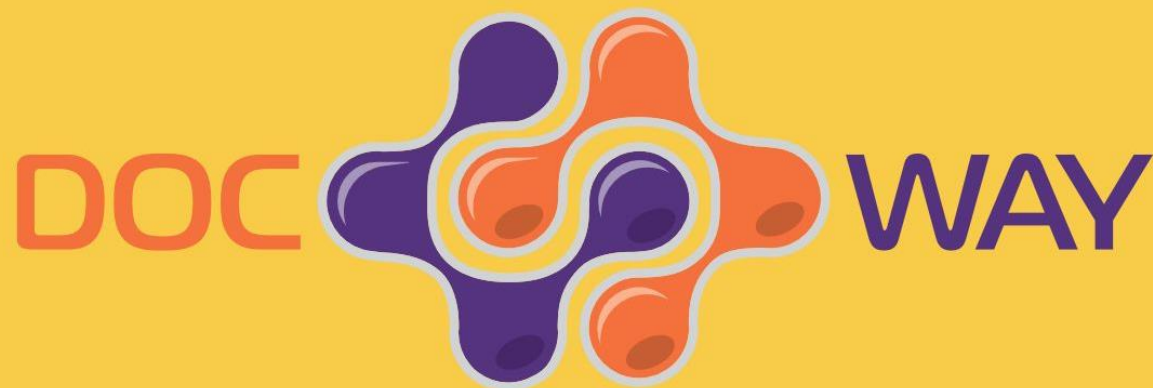
- На фоне проведенного медикаментозного лечения, реабилитационных мероприятий у пациентки была отмечена положительная динамика в виде нарастания мышечной силы в руках и ногах, стала практически без затруднений подниматься со стула и постели, цвет кожных покровов стал светлее.
- Выписана на 20-й день госпитализации с диагнозом: «Острая перемежающаяся порфирия. Аксонально-демиелинизирующая моторно-сенсорная полиневропатия. Выраженный вялый асимметричный, преимущественно проксимальный, тетрапарез, превалирующий в руках. Подострое течение, фаза стабилизации. Состояние после 1 курса патогенетической терапии аргинатом гема (Нормосанг) в дозе 3 мг/кг/сутки».
- Рекомендовано наблюдение гематолога по месту жительства, а также направить пациентку на плановое стационарное обследование и лечение в отделение орфанных заболеваний НМИЦ гематологии.

- С учетом низкой встречаемости и выявляемости данной патологии пациенты зачастую изначально попадают **в непрофильные отделения**, подвергаются необоснованным инвазивным методам диагностики, лечению противопоказанными при данной нозологии медикаментами (порфириногенными лекарственными препаратами).
- Необоснованное лечение повышает риск **молниеносного ухудшения состояния**, вплоть до летального исхода.
- Необходимо формировать **настороженность** у врачей общей практики, включать острую перемежающуюся порфирию в круг дифференциально-диагностического поиска у пациентов, сочетающих в себе необъяснимый абдоминальный болевой синдром, психоневрологическую симптоматику с изменением окраски мочи.

- Барабанова Марианна Анатольевна — доктор медицинских наук, профессор; профессор кафедры нервных болезней и нейрохирургии с курсом нервных болезней и нейрохирургии ФПК и ППС федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; заведующая неврологическим отделением государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Научно-исследовательский институт — Краевая клиническая больница No 1 им. профессора С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края;
- Цымбал Юлия Анатольевна — врач-невролог неврологического отделения государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Научно-исследовательский институт — Краевая клиническая больница No 1 имени профессора С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края;
- Ефименко Е.Ю. — Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Краснодар, Россия;
- Петропавловская Т.А. — Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Краснодар, Россия;
- Величко И.А. — Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Краснодар, Россия;

Источник: Барабанова М.А., Цымбал Ю.А., Ефименко Е.Ю., Петропавловская Т.А. Величко И.А. Острая перемежающаяся порфирия во взрослой практике: клинический случай. Кубанский научный медицинский вестник. 2022; 29(1): 96–107. <https://doi.org/10.25207/1608-6228-2022-29-1-96-107>

2023



Мы всегда готовы к сотрудничеству!

КОНТАКТЫ

Руководитель проекта **Шадеркина Виктория Анатольевна**

Тел.: +7 (926) 017-52-14

viktoriashade@uroweb.ru

Материал подготовлен Шадеркиной Анастасией, Сеченовский университет, Москва.