

Случай цирроза печени криптогенного генеза с задержкой полового развития у пациента 17 лет

Алимбекова А.А., Салихова З.И., Раисова А.М., Мекебекова Д.М.

Научно-исследовательский институт кардиологии и внутренних болезней МЗ РК

Цель публикации

- изучение особенностей клиники и диагностики цирроза печени криптогенного генеза у пациента молодого возраста.

Актуальность

Основными причинами поражений печени, приводящих к развитию цирроза, являются вирусные гепатиты, злоупотребление алкоголем, различные интоксикации. У 30 % пациентов причину поражения печени установить не удается, в таком случае пациенту ставится диагноз «Криптогенный цирроз печени». Заболевание протекает без повышения основных биохимических маркеров разрушения печени (трансаминазы, тимоловая проба, билирубин), и на УЗИ определяются все основные признаки цирротического процесса, поэтому постановка такого диагноза представляет определенную трудность.

Интересным представляется случай больного Н., 17 лет. Пациент поступил на стационарное лечение в НИИ К и ВБ с жалобами на тяжесть и колющие боли в правом подреберье, увеличение живота, сухость и зуд кожи, головокружение, общую слабость, одышку при физической нагрузке, снижение памяти.

Из анамнеза: Болеет около 1-1,5 лет, когда впервые был выявлен экссудативный плеврит, получал стационарное лечение. В дальнейшем отмечал увеличение живота, обратился в больницу по месту жительства, где после обследований, был выставлен диагноз: Цирроз печени неуточненной этиологии, класс В по Чайлд - Пью, декомпенсация. Асцит. Портальная гипертензия. ВРВ 1 степени. ЖДА, ранее по поводу заболеваний печени не обращался, не обследовался. Данное ухудшение около 1 месяца, когда появились вышеуказанные жалобы. Из анамнеза жизни: родился первым ребенком в семье, недоношенным. Со слов матери, рос и развивался соответственно возрасту, успеваемость в школе средняя. Последний год после развития асцита обучался на дому. Вредные привычки отрицает.

Объективно: рост - 165 см, вес - 52кг, кожные покровы с землянистым оттенком, живот увеличен (ОЖ - 96 см), печень выступает на 3 см из-под края реберной дуги, вправимая пупочная грыжа. Обращало на себя внимание отсутствие оволосения на лице, в подмышечных впадинах, скудное оволосение в паховой области, увеличенные кисти и стопы, не соответствующие росту пациента. Перкуторно над легкими: притупление легочного звука на уровне 6 межреберья, справа. Аускультативно в легких: дыхание, ослабленное с жестковатым оттенком, влажные мелкопузырчатые хрипы в нижних отделах легких.

В обследованиях:

ОАК: Эр 3,45-4,90, Нв 84-100 г/л, лейкоц. 4,7, э - 3, п-2, с/я 71, тр-320, лимф. 20, мон. 4, СОЭ 10 мм/ч;

БАК: Na-133,9 ммоль/л, К-4,36 ммоль/л, Са-1,16 ммоль/л, глюкоза-4,6 ммоль/л, железо-2,4 ммоль/л, мочевины 5,8-24 ммоль/л, общ. бил. 21 ммоль/л (5-16), ОЖЖС 66, ГГТП 32, АЛТ-41-7 МЕ, АСТ-36-18 МЕ, ЩФ 95, креатинин-118; Глюкоза-4,6-6,4; Калий-4,81-5,98; АЛТ-7-16; АСТ-18-56; Билирубин-17; ОЖСС-66, железо-2,4, общий белок - 79 г/л.

КГ: ПТИ- 76 %, В-нафт. тест-пол ++, этан. тест отр., фибр «А» - 3,1 г/л;

Гормоны щит.железы: FT3-5, 53; FT4-17,4; ТТГ-4,14; а-ТПО-9,51;

ИФА на все маркеры гепатитов: отр.;

Кортизол: у-654,0; в-700,0;

Иммуноглобулины: Ig G-3,5; IgM-3,4; IgI-27,2;

Гормоны: ЛГ-6,32; ФСГ-5,91; Тестостерон-8,51; Пролактин-470,9; Эстрадиол-0,22;

ИФА: IgG к нативной ДНК-0,361(0,385); Ig G к денатурированной 0,333(0,244);

Микробиологическое исследование асцитической жидкости: патологическая флора отсутствует;

Анализ асцитической жидкости: уд. вес-1030, проба Ривальта - отр, лейкоц.-4-6-8, эр.-80-100 неизм., мезотелий-2-3-4, нейтр.-ед, полибласты-ед., макрофаги-ед., клетки мезотелия расположены пластинами, атипичных клеток нет;

ОАМ: уд.вес- 1020, белок - отр, бил.- норма, лейкоц.-4-5 в поле зр., эритроц.-2-4 в поле зр.;

ЭКГ: Ритм синусовый, ЧСС 79 уд/мин. Вертикальное положение ЭОС. Зубец Т «-» в avf, V1-V3;

ЭХО-КГ: ДА 2,8см, ЛП 4,3см, КДР 4,3, КСР 2,7, КДО 80 мл, КСО 28мл, УО53мл, ФВ66%, дельтаS 36%, Тзслж 0,9-1,4см, Тмжп 0,7-1,4см. Полости правого желудочка и левого предсердия умеренно расширены. Клапаны интактны. Показатели систолической функции миокарда в пределах нормы. Доплер-реверсация 1-2 степени на МК и ТК. Умеренная легочная гипертензия;

УЗИ плевральной полости: С обеих сторон незначительное эхосвободное в обеих плевральных полостях.

УЗИ ОБП: УЗИ картина цирроза печени. Выраженный асцит. Спленомегалия. Гепатомегалия. Портальная гипертензия. Диффузные изменения паренхимы печени (зернистая структура печени). Застойная печень, застойный желчный пузырь.

УЗИ сосудов печени: Данных за портальную гипертензию не выявлено, тромбоза печеночных, селезеночных вен не выявлено.

КТ органов брюшной полости: Цирроз печени. Асцит.

ФГДС: Рефлюкс эзофагит;

Рентген ОГК: Правосторонний гидроторакс. Рентген кистей: умеренно выраженный регионарный равномерный остеопороз. Костный возраст соответствует 14-15 годам.

Гематолог: ЖДА, средней степени тяжести, смешанного генеза.

Офтальмолог: видимой патологии не выявлено. Кольца Кайзера-Флейшера не определяются, но имеется беловатое дегенеративное изменение лимбальной зоны и верхний паннус на роговице.

Пульмонолог: Экссудативный плеврит (вторичного характера).

Психиатр: на момент осмотра психических расстройств не выявлено.

Генетик (НЦАГ и П): задержка полового развития, вправимая пупочная грыжа, множественные микроаномалии развития. Среди наследственных болезней обмена почти все характеризуются ранней возрастной манифестацией и умственной отсталостью. Из заболеваний, проявляющихся сходной клинической симптоматикой с данным пациентом,

только два могут протекать с поздней манифестацией и без ЗПМР - наследственный гемохроматоз и гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона-Коновалова). Рекомендовано: кариотипирование - определение спектра аминокислот и ацилкарнитинов для исключения наследственных болезней обмена; осмотр уролога, УЗИ тестис.

Таким образом, у данного пациента необходима дифференциальная диагностика криптогенного цирроза печени с поражением печени при наследственном гемохроматозе и болезни Вильсона - Коновалова.

Наследственный гемохроматоз - аутосомно-рецессивное заболевание, при котором нарушена регуляция всасывания железа клетками желудочно-кишечного тракта, вследствие чего происходит чрезмерное отложение железа во всех органах, нарушается функция печени, поджелудочной железы, сердца, гипопфиза; поражаются также кожа и суставы. Ген перегрузки железом (ГПЖ) расположен на 6p21.3, сцеплен с HLA-A3 аллелем. Диагноз ставится на основании молекулярно-генетической диагностики, биопсии печени и лабораторных данных (увеличение железа в моче, крови).

Гепатолентикулярная дегенерация или болезнь Вильсона - Коновалова - аутосомно-рецессивное заболевание, в основе клинических проявлений которого лежит нарушение обмена меди в организме. Характеризуется поражением печени и нервной системы - в виде прогрессирующего цирроза и неврологических симптомов. Ген АТР7В, расположен на 12 хромосоме, известно более 100 мутаций, вызывающих болезнь.

Оба заболевания могут проявиться в любом возрасте.

В данном случае для подтверждения диагноза необходимо провести биопсию печени с окраской на железо и/или генетическое тестирование; оценить показатели

сывороточного церулоплазмина, меди; изучить параметры 24-часовой экскреции меди с мочой.

Заключение. Продолжительность жизни при циррозе печени зависит от степени компенсации процесса. Примерно половина больных с компенсированным (в момент установления диагноза) циррозом печени живет более 7 лет. При декомпенсированном циррозе через 3 года остается в живых 11—41%. При развитии асцита лишь четвертая часть больных переживает 3 года. Еще более неблагоприятный прогноз имеет цирроз, сопровождающийся поражением нервной системы, при которой больные в большинстве случаев умирают в течение года. Основные причины смерти при циррозе печени — печеночная кома и кровотечение из верхних отделов желудочно-кишечного тракта. Больные циррозом печени ограниченно трудоспособны (инвалидность III группы), а при декомпенсированном циррозе печени, активных формах заболевания и при присоединении осложнений — нетрудоспособны (инвалидность II и I группы).

Литература

1. С.Д. Подымова. *Болезни печени: Руководство*. - 4 издание, переработанное и дополненное. - М.: ОАО «Издательство «Медицина», 2005. - 768 с. (сс. 567-578).
2. Ш. Шерлок, Дж. Дули. *Заболевания печени и желчных путей: Практическое руководство*.: Перевод с английского. Под редакцией З.Г. Апросиной, Н.А. Мухина. - М.: Гэотар Медицина, 1999. - 864 с. (сс. 476-483).
3. Справочник Харрисона по внутренним болезням. Под редакцией К. Иссельбахера, Е. Браунвальда, Дж. Вильсон и др. - СПб: Издательство «Питер», 1999. - 976 с. (сс. 786-787).
4. Т.М. Игнатова. *Ранняя диагностика болезни Вильсона-Коновалова: радикальное улучшение прогноза*. Врач, 2004, № 12, сс. 36-39.