Манифестация порфирии вегетативными синкопе

Котов С.В.¹, Новоженова Ю.В.¹, Карпова И.В.², Сидорова О.П.¹

- 1 ГБУЗ МО «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского» 129110, г. Москва, улица Щепкина, 61/2
- ФГБУ «Национальный исследовательский центр гематологии» Минздрава России 125167, г. Москва, Новозыковский проезд, 4a

Приводится клиническое наблюдение порфирии, при котором симптомы болезни включали вегетативные синкопе.

Ключевые слова: порфирия, вегетативная нервная система, синкопе

Для цитирования: Котов С.В., Новоженова Ю.В., Карпова И.В., Сидорова О.П. Манифестация порфирии вегетативными синкопе. *Медицинская генетика* 2020; 19(7): 93-94.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.93-94

Автор для корреспонденции: Сидорова Ольга Петровна; e-mail: sidorovaop2019@mail.ru

Финансирование. Исследование выполнено в рамках государственного задания.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Manifestation of porphyria by vegetative syncope

Kotov S.V.¹, Novozhenova Yu.V.¹, Karpova I.V.², Sidorova O.P.¹

- Moscow Regional Research and Clinical Institute («MONIKI»)
 Shepkin street, 61/2, Moscow, 129110, Russia
- Hematological Scientific Center Novozykovskiy Proyezd, 4A, Moscow, 125167, Russia

A clinical observation of porphyria is presented, in which the symptoms of the disease included vegetative syncope.

Keywords: porphyria, autonomic nervous system, syncope

For citation: Kotov S.V., Novozhenova Yu.V., Karpova I.V., Sidorova O.P. Manifestation of porphyria by vegetative syncope. *Medical genetics*. 2020; 19(7): 93-94. (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.93-94

Corresponding author: Sidorova Olga Petrovna; **e-mail:** sidorovaop2019@mail.ru **Funding.** The study was carried out within the framework of the state assignment.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

Актуальность

орфирия — наследственные заболевания, обусловленные мутациями генов, ответственных за синтез гема. Наряду с острыми приступами заболевания с развитием полиневропатии возможны и клинические проявления только с поражением вегетативной нервной системы, на которую воздействуют порфирины в первую очередь, так как вегетативные волокна не имеют миелиновой оболочки. Выявление таких больных имеет большое значение для диагностики порфирии до развития острых приступов и профилактики развития тяжёлых состояний у больных.

Цель: профилактика острых состояний при порфирии.

Пациенты и методы

Пациент 18 лет с вегетативными синкопе. Диагностика порфирии осуществлялась с помощью качественного теста мочи на порфирию с реактивом Эрлиха [1]. Для подтверждения диагноза проводили количественное определение порфиринов (дельта-аминолевуленовая кислота и порфобилиноген) в разовой моче с использованием спектрофлюориметра U-3900 (Hitachi).

Результаты

Пациент 18 лет жаловался на периодическое головокружение, тошноту, головные боли, плохое самочувствие при пребывании на солнце. С детства

КРАТКИЕ СООБЩЕНИЯ

отмечает обморочные состояния при заборе крови. Наблюдается повышение и понижение артериального давления. Кардиологом диагностирована артериальная гипертензия неясного генеза. На ЭКГ число сердечных сокращений 58—92 в 1 минуту. Глюкоза в крови 4,8 ммоль/л. В неврологическом статусе — эмоциально лабилен. Сухожильные рефлексы средней живости, равномерные. Чувствительность не нарушена. В позе Ромберга устойчив. Пальце-носовую пробу выполняет точно.

Проведен качественный тест мочи на порфирию с реактивом Эрлиха. Тест положительный. Количественное определение порфиринов в разовой моче: порфобилиноген — 1,9 (в норме 0-3,4 мг/л), дельта-аминолевуленовая кислота — 8,2 (в норме 1,5-7,5 мг/л). Диагностирована печеночная порфирия с вегетативными синкопе. Назначена диета с повышенным содержанием глюкозы и ограничение пребывания на солнце [2]. При осмотре через 4 месяца отмечал значительное улучшение состояния. Жалоб не было. Мог без ограничений посещать занятия в институте. Количественное определение порфиринов в разовой моче: порфобили-

ноген — 1,2 (в норме 0-3,4 мг/л), дельта-аминолевуленовая кислота — 5,1 (в норме 1,5-7,5 мг/л).

Раннее выявление больных порфирии среди пациентов с вегетативными расстройствами будет способствовать рано начатому лечению и профилактике развития острой порфирии.

Литература

- Soundravally R., Goswami K., Nandeesha H., Koner B.C., Sethuraman K.R. Acute intermittent porphyria: diagnosis per chance. Indian J Pathol Microbiol 2008; 51(4): 551–552.
- Котов С.В., Сидорова О.П. Острая порфирия с полиневропатией и положительным эффектом лечения глюкозой. Медицинская генетика 2016: 15(7): 36-40.

References

- Soundravally R., Goswami K, Nandeesha H, Koner BC, Sethuraman KR. Acute intermittent porphyria: diagnosis per chance. Indian J Pathol Microbiol 2008; 51(4): 551-
- Kotov S.V., Sidorova O.P. Ostraya porfiriya s polinevropatiyey i polozhitel'nym effektom lecheniya glyukozoy [Acute porphyria polyneuropathy and positive treatment effect glucose] Meditsinskaya genetika [Medical Genetics]. 2016: 15(7): 36-40. (In Russ.)