

**Бычко А.А.**  
**ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ НАСЛЕДСТВЕННОГО**  
**АНГИОНЕВРОТИЧЕСКОГО ОТЕКА. ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ НА ПРИМЕРЕ**  
**СЕМЕЙНОГО КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ**

*Научный руководитель ст. преп. Шуляк Е.В.*

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Наследственный ангионевротический отек (НАО) является редким генетическим заболеванием, характеризующимся гетерогенностью клинических проявлений. В практической деятельности врачей любой специальности возникает сложность диагностики такого рода заболеваний, так как они могут быть ошибочно приняты за иные патологии со схожей симптоматикой ввиду отсутствия опыта ведения таких пациентов.

**Цель:** проанализировать патофизиологические особенности наследственного ангионевротического отека, вариабельность проявлений и его течение на примере семейного клинического случая.

**Материалы и методы.** В работе использовались современные данные научной литературы о патофизиологических аспектах НАО. Проведён ретроспективный анализ медицинских карт двух пациентов, кровных родственников, наблюдавшихся в УЗ «4-я городская детская клиническая больница» и УЗ «10-я городская клиническая больница». В исследование включены пациенты с диагнозом НАО-1(первый тип) с различной локализацией отеков. Все исследования проводились с соблюдением правил биомедицинской этики (сохранение врачебной тайны и конфиденциальность информации).

**Результаты и их обсуждение.** Пациентка М, 2010 года рождения. В 13 лет был выставлен диагноз – дефект системы комплемента, НАО-1(по МКБ-10 – D84.1). Из анамнеза следует: первые приступы начались в возрасте 6 лет. Во время приступов пациентка жаловалась на абдоминальные боли, рвоту, реже на рецидивирующие отеки лица и конечностей. К развитию отеков приводит временное увеличение сосудистой проницаемости, которая вызвана высвобождением вазоактивных медиаторов. Мутация в гене SERPING1 приводит к снижению количества C1-ингибитора и/или его функциональной активности. Следствием является каскад реакций, приводящий к избыточному образованию брадикинина. Брадикинин, связываясь со своими рецепторами, вызывает расширение сосудов, повышение их проницаемости и диффузию плазмы во внеклеточное пространство. Методом капиллярного секвенирования седьмого экзона гена SERPING1 выявлена гетерозиготная замена одного нуклеотида, приводящая к изменению аминокислоты: ENST00000278407.9: c.1180 A->C, P.Thr394Pro (PolyPhen2-probably damaging 1.00).

Пациентка Л, 1984 года рождения, мать пациентки М. Диагноз – дефект системы комплемента, НАО-1(по МКБ-10 – D84.1), был выставлен в возрасте 39 лет. Из анамнеза следует: с возраста 6 лет периодически жаловалась на абдоминальные боли, рвоту, слабость. В возрасте 16-17 лет впервые появились рецидивирующие отеки конечностей. Отеки разрешались самостоятельно в течение двух дней. С возраста 20-ти лет пациентка отмечает увеличение частоты возникновения отеков, чаще всего отекало лицо. Методом капиллярного секвенирования седьмого экзона гена SERPING1 выявлена гетерозиготная замена одного нуклеотида, приводящая к изменению аминокислоты: ENST00000278407.9: c.1180 A->C, P.Thr394Pro (PolyPhen2-probably damaging 1.00).

**Выводы.** Наследственный ангионевротический отек – редкое генетическое заболевание, характеризующееся гетерогенностью клинических проявлений. Отеки нарастают и разрешаются медленно, имеют плотную консистенцию, безболезненны, зуд отсутствует. Их механизм развития, главным образом, связан с действием брадикинина.