

Мащиц В. Д.

НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ЖИРНЫХ КИСЛОТ ПРИ СИНДРОМЕ РЕЙЕ

Научные руководители канд. биол. наук, доц. Барабанова Е. М., канд. мед. наук, доц.

Рубан А. П.

Кафедра биологической химии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Синдром Рейе - редкая форма острой энцефалопатии и жировой инфильтрации печени, которая имеет тенденцию развиваться после острой вирусной инфекции, особенно на фоне применения нестероидных противовоспалительных препаратов. Заболевание встречается с частотой 0.03-1 случай на 100,000. 93% заболевших – дети европеоидной расы, из них 12 % дети первого года жизни. Этиология синдрома Рейе до конца не выяснена.

Цель: на примере клинического случая указать возможную причину развития синдрома Рейе у членов одной семьи.

Материалы и методы. Материалы – медицинская документация пациентов с синдромом Рейе. Метод – клиничко-anamnestический.

Результаты и их обсуждение. Считается, что в основе синдрома Рейе лежит повреждение митохондрий во всех органах и тканях, особенно в клетках печени и мозга, вследствие нарушения β -окисления ЖК и ингибирования процесса окислительного фосфорилирования.

В рассматриваемом нами клиническом случае первая беременность ранее здоровой женщины протекала на фоне гепатомегалии и критических цифр трасаминаз (HELLP-синдром). Беременность закончилась преждевременными родами в сроке 36 недель с явлениями ДВС-синдрома и маточного кровотечения, потребовавших удаления матки. Первый ребенок погиб интранатально. С 1990 года описано более 60 случаев осложнений беременности в виде «HELLP-синдрома», причиной которого являлась недостаточность длинноцепочечной гидроксиацил-КоА дегидрогеназы у плода.

Следующая беременность наступила в результате применения вспомогательных репродуктивных технологий (экстракорпорального оплодотворения и суррогатного материнства). Двойня (мальчики) родилась в сроке 30-31 недель без значимых патологических явлений в состоянии здоровья. В первом полугодии у sibсов отмечалась умеренная задержка моторных функций на фоне перинатальной энцефалопатии.

В возрасте 7 месяцев у второго мальчика из двойни на фоне острой респираторной инфекции и потребовавшейся жаропонижающей терапии ибупрофеном развилась симптоматика синдрома Рейе, приведшего через 10 дней к летальному исходу. Через полторы недели после смерти sibса аналогичный сценарий развития симптоматики имел место у первого ребенка из двойни. Прием ибупрофена на фоне острой респираторной инфекции привел к развитию синдрома Рейе с классической картиной печеночной недостаточности и энцефалопатии, с последующим развитием синдрома полиорганной недостаточности, явившимся причиной смерти на 5-й день заболевания.

Генетическое обследование крови погибших детей выявили недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы.

Рядом авторов ранее указывалось на структурное сходство между метаболитами аспирина и субстратами для митохондриального трифункционального фермента, компонентом которого является 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназа. Предполагалось, что именно этот фермент – мишень действия салицилатов при запуске синдрома Рейе.

Выводы. Развитие HELLP-синдрома во время беременности является основанием для обязательного генетического консультирования семьи с проведением специального обследования на предмет определения степени риска рождения детей, имеющих дефект митохондриального окисления ЖК.