

Кондрукевич А. Г.
НАРУШЕНИЯ МЕТАБОЛИЗМА ПРИ ОСТРОЙ ПЕРЕМЕЖАЮЩЕЙСЯ
ПОРФИРИИ. БИОХИМИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Научный руководитель: ассист. Макаревич В. В.

Кафедра биологической химии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Сложность своевременной диагностики ОПП в клинической практике из-за неспецифического характера проявления симптомов заболевания.

Изучение нарушения метаболизма при острой перемежающейся порфирии и последствий данного заболевания

Развитие ОПП возникает при нарушении 3 стадии синтеза гема из-за дефекта ПБГД (порфобилиногендезаминазы). Второй причиной возникновения ОПП является накопление предшественников – δ -аминолевулиновой кислоты (АЛК) и порфобилиногена. Для развития острого приступа необходимо воздействие провоцирующих факторов (алкоголь, барбитураты, сульфаниламидные препараты, нестероидные противовоспалительные средства, бактериальные и вирусные инфекции). Снотворные лекарства, накопленные в организме в результате длительного приема, могут оказывать токсическое действие или усиливать уже имевшиеся нарушения порфиринового обмена и приводят к порфирии. После воздействия порфириногенных факторов возникает абдоминальный синдром - периодически возникающая коликообразная боль в животе продолжительностью от нескольких часов до нескольких дней. Острая перемежающаяся порфирия приводит к поражению нервной системы, способствует развитию психических нарушений. Причинами этого могут являться накопление δ -аминолевулиновой кислоты и порфобилиногена, которые в избытке проявляют нейротоксическое действие, а также дефицита гема. При острой порфирии цвет мочи становится глубоким красным при ее стоянии на воздухе на свету из-за того, что в моче выделяются порфобилиноген и порфириноген, которые под влиянием солнечного света (или окислителя) превращаются в порфирины, придающие моче красную окраску. Цитотоксическое и вазоспастическое воздействие на нефрон избытка порфиринов и их предшественников приводит к хронической почечной недостаточности. Нейрогуморальные нарушения возникают из-за избыточного накопления продуктов порфиринового обмена в гипофизе, что может привести к гипонатриемии. При ОПП могут возникнуть инфекционные осложнения в виде инфекций дыхательных путей, инфекции мочевыделительной системы, инфекции ЖКТ и другие.

Диагностика данных заболеваний является очень сложной (первые симптомы не характерны), поэтому очень часто пациенты обращаются к врачам с клинической картиной «острого живота». В результате акцентирования внимания на расстройстве ЖКТ больным назначают препараты (в т.ч. и порфириногенные), которые ухудшают течение атаки и прогноз заболевания.

Биохимическими маркерами ОПП является избыток в моче ПБГ, АЛК, порфиринов. По сочетанию характерных клинических признаков с увеличенным содержанием общих порфиринов и их предшественников в моче, кале и крови, а также сниженной активностью ПБГД в эритроцитах удастся установить правильный диагноз больным с острой перемежающейся порфирией.