

Бычко А.А.

**КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ НАСЛЕДСТВЕННОГО АНГИОНЕВРОТИЧЕСКОГО
ОТЕКА. ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ НА ПРИМЕРЕ СЕМЕЙНОГО
КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Король С.М.

Кафедра пропедевтики детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Наследственный ангионевротический отек (НАО) - это очень редкое, генетически детерминированное заболевание, которое встречается с частотой 1:10000-1:150000 человек среди населения по мировой статистике ВОЗ, что соответствует критериям редких заболеваний. Такая невысокая распространенность приводит к низкой осведомленности медицинского персонала о заболевании, к его неправильной или поздней диагностике, что может характеризоваться развитием опасных осложнений.

Цель: рассмотреть особенности наследственного ангионевротического отека, вариабельность клинических проявлений и его течение на примере семейного клинического случая.

Материалы и методы. В работе использовались современные данные научной литературы о клинических 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 в системе комплемента, НАО-1(по МКБ-10 – D84.1). Анамнез заболевания: первые приступы начались в возрасте 6-7 лет. Во время всех приступов пациентка жаловалась на абдоминальные боли, рвоту, пятнистые высыпания на теле, реже на рецидивирующие отеки лица и конечностей. Перед началом приступов чувствовала легкое покалывание и наблюдала покраснение в месте нарастания отека, развивался он медленно. Приступам предшествовали ОРВИ и перенесенный психоэмоциональный стресс. 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). Подтвержден диагноз НАО-1. 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. Анамнез заболевания: с возраста 6-7 лет периодически жаловалась на абдоминальные боли, многократную рвоту, слабость, были зафиксированы единичные обмороки. В возрасте 16-17 лет впервые появились рецидивирующие отеки конечностей. Отеки разрешались самостоятельно за 2-4 дня. После 4-й беременности и перенесенного COVID-19 отмечает резкое увеличение частоты возникновения отеков, чаще всего отекало лицо. Пациентка Л выполнила исследование C1-ингибитора плазмы крови, при котором было выявлено снижение его концентрации ниже референсных значений. 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). Подтвержден диагноз НАО-1.

Выводы: наследственный ангионевротический отек является редким генетическим заболеванием и характеризуется гетерогенностью клинических проявлений. Отеки при НАО характеризуются медленным нарастанием и разрешением, плотной консистенцией, безболезненностью и отсутствием зуда. Поздняя или неправильная диагностика НАО, низкая осведомленность медицинского персонала могут привести к тяжелым осложнениям, вплоть до летального исхода.