

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) - 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.

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 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. К их развитию приводит временное увеличение сосудистой проницаемости, которая вызвана высвобождением вазоактивных медиаторов, где ведущую роль играет брадикинин. Медиатор, связываясь со своими рецепторами, вызывает расширение сосудов, повышение их проницаемости и диффузирование 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). 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. 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. 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.