ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ НЕЙРОГАСТРОИНТЕСТИНАЛЬНОЙ ЭНЦЕФАЛОМИОПАТИИ

© Вишневецкая Татьяна Всеволодовна

Научный руководитель: ассистент Макарова Е.Ю., к.м.н. врач гастроэнтеролог Габруская Т.В. Кафедра педиатрии имени академика А.Ф. Тура

Клиника университета, отделение гастроэнтерологии

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Вишневецкая Татьяна Всеволодовна — студентка 6 курса, педиатрический факультет.

E-mail: vishneveckaia.t@yandex.ru

Ключевые слова: ген TUMP, псевдообструкция, периферическая невропатия.

Актуальность исследования: ввиду полиморфизма клинической симптоматики пациентам с МНГИЭ часто ставят ошибочные диагнозы [3]. В связи с этим задержка постановки диагноза в литературе колеблется от 5 до 10 лет [1]. Поздняя диагностика часто ассоциирована с худшим прогнозом течения заболевания [2].

Цель исследования: обобщить научные данные по диагностике митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефаломиопатии, выделить основные симптомы заболевания на основании представленного клинического случая.

Материалы и методы: нами проведен анализ опубликованных материалов на тему МНГИЭ с 1994 по 2019 гг., ретроспективный анализ клинического случая пациента отделения Гастроэнтерологии Клиники ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, обобщение накопленного клинического опыта.

Результаты: описан случай крайне редкого заболевания МНГИЭ (1–9 на миллион человек), характеризующегося нарушением функции фермента тимидинфосфорилазы, что приводит к накоплению тимидина и дезоксиуридина, нарушает репликацию митохондриальной ДНК. У нашего пациента между началом симптомов и постановкой диагноза прошло 4 года, ввиду не специфичности клинической картины. За период наблюдения в Клинике были выделены 3 основных симптомокомплекса: рецидивирующие рвоты, которые трактовались как проявления синдрома интестинальной псевдообструкции; прогрессирующая полинейропатия с выраженным болевым синдромом, развитием прогрессирующего ограничения подвижности и нейросенсорной тугоухости, поражением белого вещества головного мозга; постепенно развилась тяжелая белково-калорийная недостаточность с исходом в кахексию, несмотря на проводимое лечение и нутритивную поддержку. Диагноз МНГИЭ был окончательно подтвержден у пациента после выявления двух мутаций в гене TUMP.

Выводы: для улучшения прогноза течения МНГИЭ важна ранняя диагностика заболевания, что возможно лишь в случае междисциплинарного подхода, осведомленности врачей разных специальностей о симптомах болезни. Дифференциальный диагноз при МНГИЭ проводится с болезнью Крона, целиакией, синдромом верхней брыжеечной артерии, неврогенной анорексией, хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатией, что значительно увеличивает время постановки диагноза и сопряжено с неблагоприятным прогнозом для пациента. Для подтверждения диагноза определяют уровень тимидина в крови или моче, определяют активность фермента тимидинфосфорилазы и проводят генетическое исследование на выявление мутаций в гене TUMP.

Литература

1. Nishino, I., Spinazzola, A., and Hirano, MNGIE: from nuclear DNA to mitochondrial DNA. 2001. doi: 10.1016/S0960-8966(00)00159-0
2. Scarpelli, M., Ricciardi, G. K., Beltramello, et al., The role of brain MRI in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy. 2013, doi: 10.1177/197140091302600505
3. Нутритивный статус госпитализированного ребенка / И. Я. Кириченко, М. М. Аль Харес, Д. П. Турун [и др.] // Forcipe. — 2021. — Т. 4. — № S2. — С. 76–77. — EDN HQFGWY.