

მწვავე ხანგამოშვებითი პორფირიის დიაგნოზსა და მკურნალობასთან ასოცირებული პრობლემები
ნ. მარშანია, მ. ჩიკვაიძე, ე. ქარცივაძე, ნ. კერვალიშვილი, ლ. ურუშაძე, ლ. ლობჯანიძე, ც. ხარაიშვილი.

(კრიტიკული მედიცინის ინსტიტუტი, თბილისი, საქართველო)
Associated problems of diagnosis and treatment of Acute Intermittent Porphyrria

N. Marshania, M. Chikvaidze, E. Kartsivadze, N. Kervalishvili, L. Urushadze, L. Lobzhanidze, Ts. Kharaishvili.

(Critical Care Medicine Institute, Tbilisi, Georgia)

აქტუალობა: მწვავე ხანგამოშვებითი პორფირია გენეტიკური დაავადებაა, მისი საფუძველია ჰემის ბიოსინთეზის დარღვევა. დაავადება იშვიათია, ახასიათებს არასპეციფიური კლინიკური სურათი, რის გამოც ადრეულ ეტაპზე დიაგნოზის დასმა ხშირად ვერ ხერხდება. მცდარი დიაგნოზით წარმოებული მკურნალობა კი გამწვავების მიზეზი ხდება – რაც ამძიმებს პროგნოზს და აძვირებს მკურნალობას.

მასალა და მეთოდები: განხილულია მწვავე ხანგამოშვებითი პორფირიის ორი შემთხვევა. ორივე პაციენტი ზრდასრული ასაკის ქალია, ჯანმრთელი მემკვიდრეობით. დაავადების პროვოცირება განაპირობა იდენტურმა ფაქტორებმა: ინსოლაცია და ხანგრძლივი დაბალკალორიული დიეტა. აღინიშნა ერთგვაროვანი გამოვლინება: აბდომინალგია, მიალგია, ოსალგია, ფსიქო-ემოციური ლაბილობა, პარესთეზიები, დისფაგია, აღმავალი პოლირადიკულონეიროპათია, ტეტრაპლეგიით და ბუღბარული დარღვევებით. შარდის ნალექის შეწითლება.

ორივე შემთხვევაში დაისვა მცდარი დიაგნოზი: პირველ შემთხვევაში – ჰემორაგიული ვასკულიტის დიაგნოზი - დაწყებულ იქნა კორტიკოსტეროიდული თერაპია, მეორე შემთხვევაში – ნაწლავთა მწვავე გაუვალობის დიაგნოზით გაკეთდა ლაპარატომია ბარბიტურატული ნარკოზით. ორივე შემთხვევაში ჩატარებული მკურნალობა თავად იქცა პორფირინოგენურ ფაქტორად. ორივე პაციენტი მოთავსდა კრიტიკული მედიცინის კლინიკებში. ორივე შემთხვევაში საბოლოო დიაგნოზი ეყრდნობოდა კლინიკურ სურათს, თუმცა პირველ შემთხვევაში დიაგნოზი ლაბორატორიულად დადასტურდა პაციენტის გარდაცვალების შემდეგ. არასპეციფიური მკურნალობა ორივე პაციენტს ჩაუტარდა ზოგადი სქემით. მეორე შემთხვევაში ჩატარდა პათოგენეზური მკურნალობა ნორმოსანგით.

შედეგები და განსჯა: მწვავე ხანგამოშვებითი პორფირიის საფუძველია უროპორფირინოგენ - 1 - სინთაზას დეფიციტი და დელტა ამინოლევულონის მუავას სინთაზას აქტივობის გაზრდა, რაც განაპირობებს პორფირინების დაგროვებას და ხასიათდება ინტრააბდომინური ავტონომიური ნეიროპათიით, ცენტრალური და პერიფერიული ნერვული სისტემის დაზიანებით აღმავალი პოლირადიკულონეიროპათიის ტიპით. მას ახასიათებს მემკვიდრეობის

აუტოსომურ – დომინანტური ტიპი. ის გვხდება უპირატესად ქალებში პუბერტატული ასაკის შემდეგ, მჟღავნდება მაპროვოცირებელი ფაქტორების გავლენით: ინსოლაცია, დიეტა, ესტროგენების მატება, პორფირინოგენური პრეპარატების მიღება ჰემატოლოგთა საერთაშორისო ასოციაციის მიერ დადგენილია 200 მეტი პორფირინოგენული პრეპარატი. მიუხედავად არსებული ფერმენტული დეფექტისა შემთხვევათა 80% არ აღინიშნება დაავადების გამომჟღავნება. აღრეულ ეტაპზე ხშირად ადგილი აქვს მცდარ დიაგნოზს:

- 40 %-ში მწვავე მუცლის დიგნოზი - დაუსაბუთებელი ლაპარატომიით.
- 50 % -ში პოლიმეოზითის დიაგნოზი.
- 10 – 25 % -ში ისტერიის დიაგნოზი.

მცდარი დიაგნოზით წარმოებული მკურნალობა აუარესებს პროგნოზს. 30 – 40 % -ში შესაძლოა ლეტალური გამოსავალი ბულბარული დარღვევების გამო.

დაავადების სიმპტომებია:

- დიფუზური ტკივილი მუცლის არეში პერიტონეუმის გაღიზიანების გარეშე, ნაწლავთა მწვავე გაუვალობის რენდგენოლოგიური სურათით.
- აღმავალი ტიპის აქსონალური პოლირადიკულონეიროპათია ტეტრაპლეგიით, ბულბარული დარღვევებით, იშვიათად ზედაპირული მგრძნობელობის მოშლითა და კრანიალური ნერვების დაზიანებით.
- ემოციური სფეროს ლაბილობა, ცნობიერების სხვადასხვა დონის დარღვევა.
- ვეგეტატიური დისფუნქცია: ჰიპერთერმია, ჰიპერჰიდროზი, ჰიპერტონია პოსტურული ჰიპოტონიით, სინუსური ტაქიკარდიით
- შარდის ნალექის შეწითლება.
- 20 %-ში ე.ე.გ. -ზე აღინიშნება დიფუზური ცვლილებები, ნეიროგიზუალიზაციით დემიელინიზაციის კერები, რომელიც არ შეესაბამება ნევროლოგიურ სურათს.

ლაბორატორიული დიაგნოზი ეყრდნობა პლაზმასა და შარდში პორფობილინოგენის (2 მკგ/ლ) და დელტა ამინოლევულონის მჟავას დონის (0.1 – 4.5 მკგ/ლ) მომატებას. მათი დონე შეტევისას ყოველთვის მომატებულია თუმცა მათი კონცენტრაცია კავშირში არ არის მდგომარეობის სიმძიმესთან. ლაბორატორიული მარკერია ასევე პორფობილინოგენდუხამინაზის დეფიციტი ერთროციტებში.

ორივე ავადმყოფთან ადგილი ჰქონდა მცდარ დიაგნოზს: პირველ შემთხვევაში აბდომინური, სახსროვანი სინდრომის საფუძველზე, რომელსაც დაერთო კიდურებზე ჰემორაგიული გამონაყარი, (რაც არ ახასიათებს პორფირიის ამ ფორმას). დაისვა ჰემორაგიული ვასკულიტის დიაგნოზი. მეორე შემთხვევაში კვებითი ტოქსიკონინფექციის დიაგნოზით პაციენტი მოთავსდა ინფექციურ საავადმყოფოში, მდგომარეობის გაუარესების გამო გადაყვანილ იქნა ქირურგიულ სტაციონარში, სადაც დაისვა ნაწლავთა მწვავე გაუვალობის დიაგნოზი – გაკეთდა ლაპარატომია ბარბიტურატული ნარკოზით, თუმცა პათოლოგია ვერ ინახა. პოსტოპერაციულ პერიოდში მდგომარეობა მკვეთრად გაუარესდა, აღინიშნა კრუნჩხვითი განტვირთვები, ტეტრაპლეგია, სუნთქვის მწვავე

უკმარისობა. ორივე პაციენტი მოთავსდა კრიტიკული მედიცინის კლინიკებში და ჩატარდა ხანგრძლივი ფ. ხ. ვ. რესპირატორული თერაპიის ძირითად პრობლემას სასუნთქ გზებში წინააღმდეგობის მკვეთრი მატება წარმოადგენდა. ორივე შემთხვევაში აღინიშნებოდა ლეიკოციტოზი, ანემია, ჰიპოპროტემია, ბილირუბინემია, ელექტროლიტურ - მეტაბოლური დარღვევები. ლიქვორი რჩებოდა ინტაქტური. აღინიშნა შემდეგი გართულებები: პირველ შემთხვევაში – მარჯვენამხრივი პნევმოთორაქსი, ორმხრივი პნევმონია, ტრაქეის ბაროტრაჰმა, თირკმლების მწვავე უკმარისობა. მეორე შემთხვევაში - ორმხრივი ჩირქოვანი ენდობრონქიტი, ბრონქოპნევმონია და ფილტვების შეშუპება. მენსტრუაციის განახლება კი განაპირობა მორიგი შეტევა.

საბოლოო დიაგნოზი ორივე შემთხვევაში ეყრდნობოდა კლინიკურ სურათს, დიაგნოზი ლაბორატორულად დადასტურდა მხოლოდ პირველ შემთხვევაში პაციენტის გარდაცვალების შემდეგ - აღინიშნა დელტა ამინოლევულონის მჟავის და შარდის პორფობილინოგენის დონის მატება, რომელიც არ კორელირებდა მდგომარეობის სიმძიმესთან.

ორივე პაციენტთან არასპეციფიური მკურნალობა ტარდებოდა ზოგადი სქემით. ორივე პაციენტს ჩატარდა პლაზმაფერეზი, პირველ შემთხვევაში ჩატარდა იმუნოგლობულინის (ოქტაგამი) ინფუზია, მეორე შემთხვევაში- პათოგენეზური მკურნალობა ნორმოსანგით. ეს პრეპარატი თრეუნავს დელტა ამინოლევულონის მჟავის სინთაზას აქტივობას.

მენსტრუალური ციკლის დათრეუნვისთვის გამოყენებულ იქნა ტესტოსტერონი, მკურნალობის სქემიდან ამოღებულ იქნა პორფირინოგენური პრეპარატები.

პირველ შემთხვევაში კრიტიკული მედიცინის კლინიკაში ჰოსპიტალიზაციიდან მე 13 დღეს დაფიქსირდა სიკვდილი. მეორე შემთხვევაში 103 - ე დღეს პაციენტი გაეწერა კლინიკიდან რემისიის ფაზაში. 91 დღიანი ხანგრძლივობის ხელოვნურ სუნთქვაზე ყოფნის შემდეგ.

SUMMARY

Acute Intermittent Porphyria at an early stage is not diagnostic because it is rare and its clinical picture is not specific. Treatment carried out according to mistaken diagnosis makes prognosis more complicated and treatment more expensive. In the mentioned above cases we see diagnostic complications, it is impossible to confirm the diagnosis by laboratory tests because of unorganized financial – technical base. Effective pathogenic treatment is required, Normosung in the first preparation of the choice.

ლიტერატურა:

Reference:

1. Майер У. А. «Порфирии» / Внутренние болезни / Под. Ред. Е. Браунвальда и др. 1996 Т 8 стр. 202-213.
2. Мур М.Р. «Порфирии» / Гематология и трансфузиология / 1994 Т 6 стр. 27 - 31
3. Штульман Д.Р. Левин О.С. – Неврологические проявления Порфирии / Неврол. Журнал./ 1997 № 2 стр. 40-49.
4. Пустовоит; Список безопасных и опасных препаратов для больных с острыми Порфириями. / Проблемы гематологии/ 2001/3 стр.40-44
5. Crimlisk H. L. Little imitator –porphyria: a neuropsychiatric disorder / Neurol Neurosial Psychiatr. /1997 #/62 P319-328
6. Rowland L.P. Acute Intermittent porphyria / Menits Texbook of Neurology/ Ed L.P. Rowland New York 1995 p 580-594
7. <http://www.pharmij.com/Editorial/20000129/products/normosung.html>