

# Клинический случай 3

**РОСТОВА У.А.**

Студентка 5 курса лечебного факультета  
Южно-Уральского государственного медицинского университета Минздрава России

Челябинск  
6 декабря 2017 г.

# Клинический случай

Пациент М., 29 лет

## Жалобы:

- выраженные боли и скованность в мышцах, суставах, не купирующиеся НПВС, глюкокортикоидами;
- периодическое повышение температуры тела до 39°C;
- онемение в конечностях, «мурашки»;
- шум в ушах;
- высыпания на коже без зуда и болевых ощущений;
- плохая переносимость жары;
- чувство давления в области сердца, перебои в работе сердца;
- периодические отеки на ногах;
- снижение аппетита, быстрая утомляемость.

# Анамнез заболевания:

- С 10-летнего возраста беспокоят слабость, быстрая утомляемость, возникли мелкоточечные высыпания на коже бурого цвета в области пупка, затем на животе и на конечностях. Консультирован инфекционистом, ревматологом и гематологом – диагноз не установлен.
- В 14-15 лет присоединились боли в крупных, затем мелких суставах, мышцах, костях, при этом суставы не гиперемированы, не припухали. Присутствовала скованность на высоте болей, в некоторых случаях боли сопровождались повышением температуры тела до фебрильных цифр. Чаще всего приступы были связаны с жарой, инсоляцией или ОРЗ.
- Высказано предположение о нетипичном течении ревматоидного артрита.

# Анамнез заболевания:

- Пациент принимал НПВС, антибиотики – без эффекта, прием глюкокортикоидов – усиление болей.
- С 19 лет добавились онемения конечностей, парестезии, похолодание.
- С 26 лет - периодические перебои в работе сердца.
- Последний год – головные боли, шум в ушах.
- В возрасте 29 лет впервые появилось чувство давления в области сердца, перебои в его работе участились.

# Анамнез заболевания:

В июле 2015 году - госпитализация в ревматологическое отделение.

# **Объективно при поступлении:**

Кожные покровы цвета загара, сухие, на локтях, в области коленных суставов, в паху, на спине, ягодицах, животе, на слизистой нижней губы, на веках мелкоточечные бурые высыпания (ангиокератомы). Гипогидроз.



**Ангиокератомы**

# Общий анализ крови

- Hb – 136 г/л
- лейкоциты –  $9,2 \times 10^9$ /л
- тромбоциты –  $226 \times 10^9$ /л
- СОЭ – 26 мм/ч.

# Общий анализ мочи

- pH: 6,0
- Плотность – 1,020 г/л
- Лейкоциты – 1-3 в п/зр
- Эритроциты – нет
- Глюкоза – нет
- Белок – 0,43 г/л
- Кетоны – нет
- Соли – аморфные фосфаты
- Эпителий – единичные

# Анализ мочи по Нечипоренко

- Лейкоциты – 1000 в мл (до 40000)
- Эритроциты – 500 в мл (0-1000)
- Цилиндры – 0 (до 250)

## Суточная протеинурия

21.08:

- Диурез – 1л
- Белок – 0,37 г/л
- СПУ – 0,42 г

**Микроальбуминурия:** 347 мг/л (0-30)

# Биохимический анализ крови

- ГГТП, ЛДГ, глюкоза, общий белок, белковые фракции, калий, натрий, общий холестерин, ЩФ, билирубин – норма.

## **ЭКГ:**

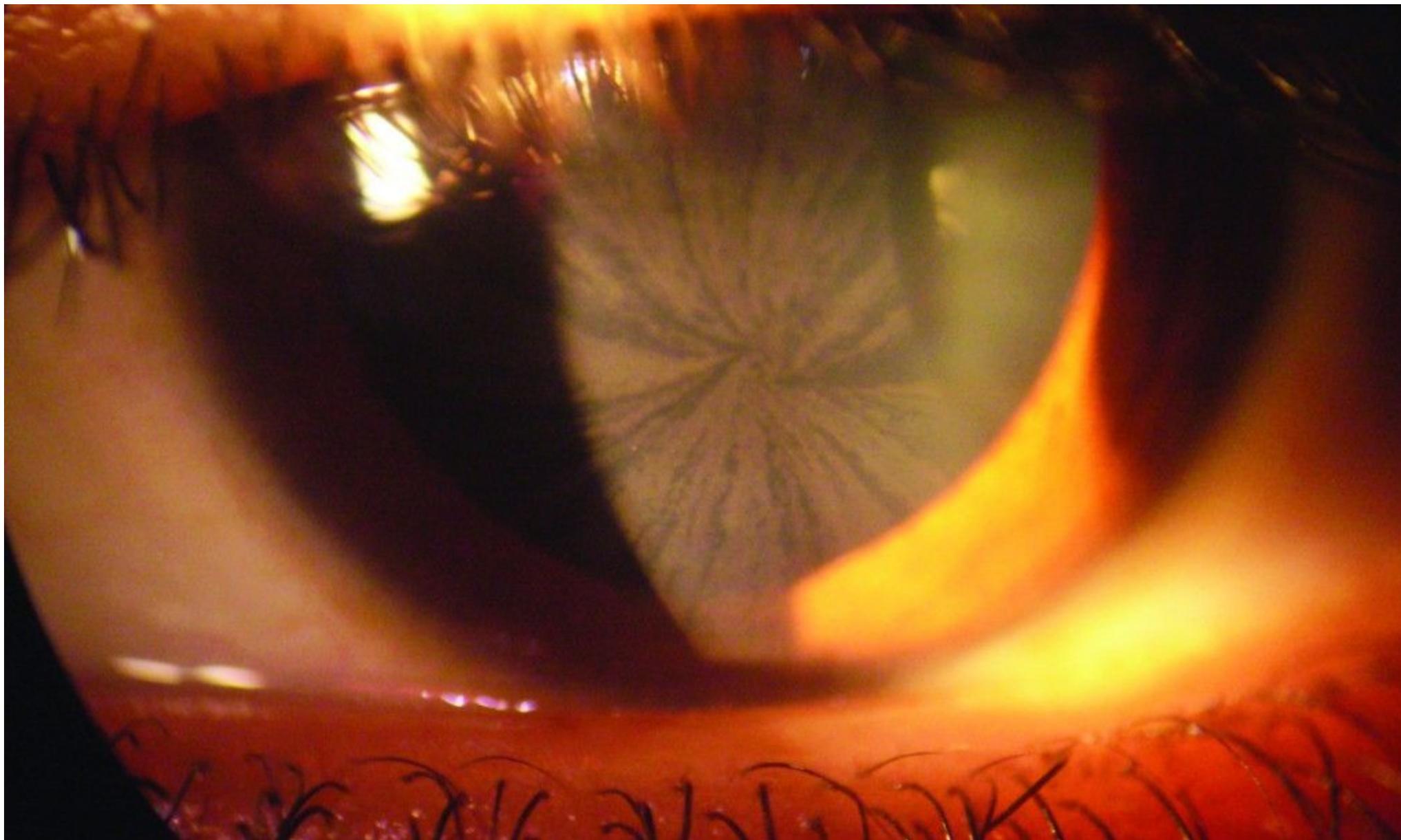
- ЧСС – 79/мин, ритм синусовый
- Единичные желудочковые экстрасистолы
- Укорочение PR
- Незначительные диффузные изменения
- Гипертрофия ЛЖ

## **Холтеровское мониторирование ЭКГ:**

желудочковые экстрасистолы (всего 41)

## **МРТ сердца с в/в контрастированием:**

признаки гипертрофии миокарда ЛЖ. Митральная регургитация 1 ст.



**Воронковидная кератопатия**

**ФОГ органов грудной клетки** – норма

**Rg кистей, стоп** - остеопороз

# Дифференциальный диагноз:

- Ревматоидный артрит
- Системная красная волчанка
- Наследственная геморрагическая телеангиоэктазия (болезнь Рандю-Ослера)
- Что-то еще ?

# Иммунологическое исследование

Ревматоидный артрит

Волчаночный антикоагулянт

Антинуклеарный фактор

АНЦА

СРБ



# Ревматоидный артрит

## ЗА

- Боли в крупных и мелких суставах
- Скованность суставов на высоте болей

## ПРОТИВ

- Нет признаков воспаления со стороны суставов
- РФ, СРБ – отрицательные
- Нет эффекта от НПВС, ГКС
- Нет Rg подтверждения

# Системная красная волчанка

## ЗА

- Системное поражение
- Связь приступов с жарой и инсоляцией

## ПРОТИВ

- Волчаночный антикоагулянт – отриц.
- Антинуклеарный фактор – отриц.
- АНЦА – отриц.
- Нет эффекта от лечения глюкокортикоидами

# Болезнь Рандю-Ослера

## ЗА

- Мелкоточечные высыпания на коже бурого цвета в области пупка, на животе, на конечностях
- Системность поражения

## ПРОТИВ

- Нет спонтанных повторяющихся кровотечений
- Нетипичное распространение высыпаний

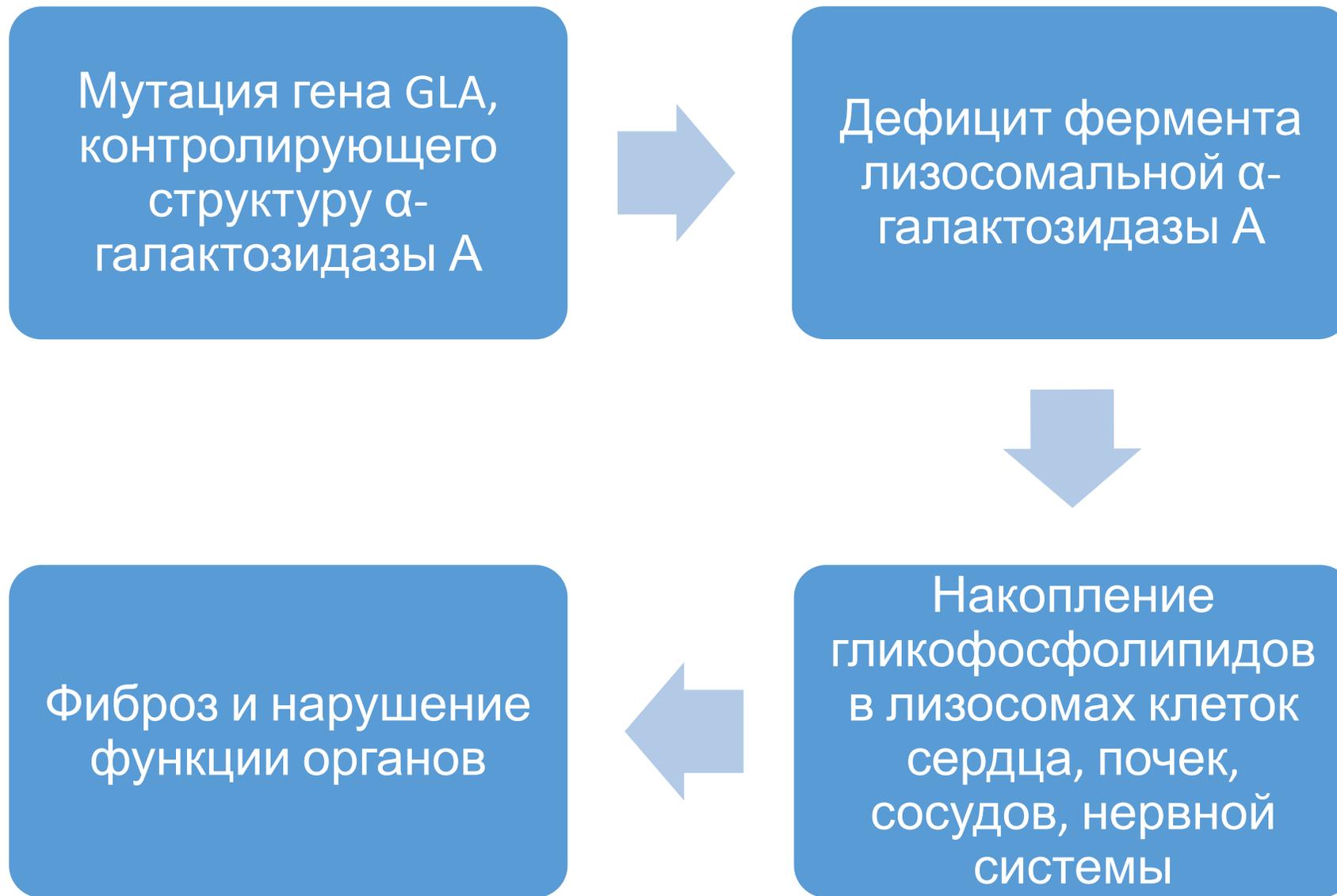
## Что-то еще

- Биохимический анализ: активность альфа-галактозидазы – 8,23 (норма от 160)
- Прямое секвестрирование гена GLA Xq 22 выявило мутацию с.55ОТ>G в гемизиготном состоянии.

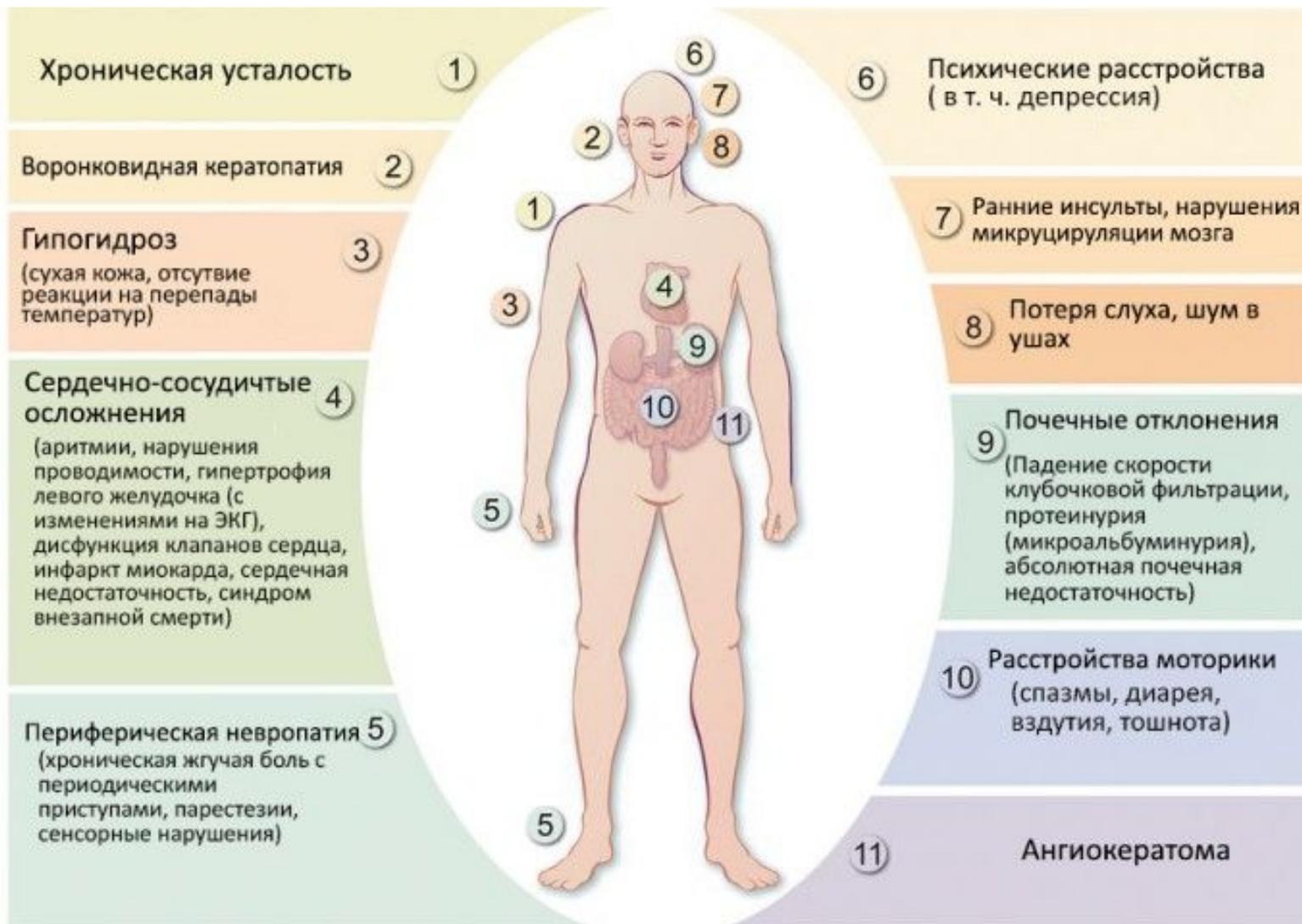
# Клинический диагноз:

Болезнь Фабри (мутация с.550T>G в гемизиготном состоянии) с поражением кожи (ангиокератомы), периферической нервной системы (акропарестезии, сенсорные нарушения), потовых желез (гипогидроз), почек (протеинурия), органов зрения (воронковидная кератопатия), лихорадочным синдромом.

# Патогенез



# Клинические проявления



# Лечение

Патогенетическая терапия. Агалсидаза бета (в дозе 1мг/кг каждые 2 недели).

Симптоматическое лечение.

