

Орзикулов А. О.,
Рустамова Л.П.А.,
Орзикулова Д.А.

БОЛЕЗНЬ ГЮНТЕРА (СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ)

Самаркандский государственный медицинский институт Кафедра инфекционных заболеваний и эпидемиологии

Болезнь Гюнтера — эритропоэтическая порфирия. Редкий аутосомно-рецессивный дефект, ведущий к хронической фоточувствительности, поражению кожи и гемолитической анемии. Пораженные болезнью Гюнтера избегают света, поскольку он вызывает жжение, у них имеются также выраженный диффузный гипертрихоз, рубцы и зритродонтия (окрашивание зубов в красный цвет). Природа болезни — наследственные нарушения метаболизма. В мире зарегистрировано всего около 200 случаев заболевания.

При болезни Гюнтера в 80% поражается кожа, в основном поражаются открытые участки кожи, куда попадают солнечные лучи. В пораженных зонах наблюдается гиперпигментация, шелушение. В периферической крови при болезни Гюнтера отмечается гипохромная анемия.

Целью настоящей работы явилось изучение особенностей течения болезни Гюнтера. Учитывая редкую встречаемость болезни Гюнтера и недостаточность литературных данных, хотелось ознакомить практических врачей со случаем из практики.

Больная С. М. 10 лет, из Ургутского района Самаркандской области. 15.05.2008 поступила в Самаркандскую городскую инфекционную больницу № 1 с жалобами на общее недомогание, потерю аппетита, тошноту, частый жидкий стул, вялость, потемнение мочи.

Из анамнеза болеет в течение 3 дней. Болезнь началась постепенно. С рождения была выявлена болезнь Гюнтера. Ребёнок от родственного брака. Больная 2 года назад у нас лечилась с диагнозом «Вирусный гепатит Л. Среднетяжёлая форма».

При объективном осмотре у больной отмечается похудение, подкожная клетчатка слабо развита. Наблюдается гиперпигментация, в разных участках тела на коже отмечается мелкоточечное шелушение. Перегородка и края носа деформированы. Глаза полузакрыты. Наблюдается фотофобия. Ногти загрубевшие, коричневого цвета. Больная вялая, на заданные вопросы не отвечает. Когда задают много вопросов, больная закрывается одеялом. Аппетит потерян. Аускультативно в легких прослушивается везикулярное дыхание. Сердечные тоны приглушены. Пульс ритмичный, в минуту 110 ударов. Язык влажный, покрасневший, видны сосочки. Живот

вздут, при пальпации безболезненный. Печень пальпируется ниже реберной дуги +2,0 см. Стул в сутки 1 раз. жидкий.

Лабораторные данные: гемоглобин 70 г/л, эритроциты $2,7 \cdot 10^{11}$ л, лейкоциты $7,0 \cdot 10^9$ л. СОЭ 12 мм/ч.

Биохимия крови: Бил-17,1 мкмоль/л. АсАт - 1.70 АлАт-2,60.

Анализ мочи без изменений.

Анализ кала: выявляется не переваренная клетчатка.

При бактериологическом посеве кала патогенная и условно патогенная флора не выявлена.

Содержание общего белка в крови 21,0 г/л, сахар 1,8 ммоль/л, диастаза 32 Ed. Больная осмотрена врачом дерматологом.

Исходя из выше изложенного, поставлен диагноз болезнь «Гюнтера».

После установления диагноза, больная переведена в областной кожно-венерологической диспансер.

Анализ литературных данных свидетельствует. летальный исход может наступить ещё в детстве. Лечение эритропоэтических порфирий — задача в большинстве случаев сложная, требующая индивидуального подхода и комплексной терапии. Больные должны избегать солнечного света. Лечение — трансплантация стволовых клеток пуповинной крови.

В заключении можно сказать, при своевременный постановке диагноза и проведение патогенетической терапии у больных не наблюдается неблагоприятный исход.