

4. Харченко Н. В., Джанелидзе Д. Т., Марухно И. С., Герасименко О. М. Применение препаратов альгиновой кислоты в терапии больных с гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью // Там само. – 2014. – Вып. 76, № 2. – С. 47–52.
5. Akata T. Cellular and molecular mechanisms regulating vascular tone. Part 1: basic mechanisms controlling cytosolic Ca<sup>2+</sup> concentration and the Ca<sup>2+</sup>-dependent regulation of vascular tone // J. Anesth. – 2007. – Vol. 21. – P. 220–231.

#### ОСОБЕННОСТИ СОДЕРЖАНИЯ КАЛЬЦИЯ В ЖЕЛУДОЧНОМ СОКЕ БОЛЬНЫХ ГАСТРОЭЗОФАГЕАЛЬНОЙ РЕФЛЮКСНОЙ БОЛЕЗНЬЮ

Н. А. Бычков (Львов)

Целью исследования было изучение особенностей содержания ионизированного кальция в желудочном соке больных гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью (ГЭРБ). После анализа уровня кальция в желудочном соке у больных ГЭРБ и практически здоровых установлено, что у больных ГЭРБ уровень кальция в желудочном соке статистически достоверно ниже, чем в норме. Отдельно проанализировано соотношение содержания ионизированного кальция в слюне и желудочном соке. Выявлено увеличение соотношения уровня ионизированного кальция в слюне и желудочном соке у больных ГЭРБ. Этот коэффициент увеличивается с прогрессированием заболевания, что может свидетельствовать об углублении расстройств моторики желудочно-пищеводного соединения.

**Ключевые слова:** кальций, желудочный сок, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь.

#### FEATURES CALCIUM CONTENT IN THE GASTRIC JUICE IN PATIENTS GASTROESOPHAGEAL REFLUX DISEASE

М. А. Bychkov (Lviv, Ukraine)

Lviv National Medical University named of Danylo Galicky,  
Department № 1 therapy and medical diagnostics FPDO

The purpose of this study was to investigate free calcium content of gastric juice in patients with gastroesophageal reflux disease (GERD). After analyzing the calcium levels of gastric juice in patients with GERD and healthy people we found that calcium levels in the gastric juice of patients with GERD was significantly lower than normal. It was also analyzes the relationship between free calcium content of saliva and the same index in the gastric juice. It was revealed increasing the ratio of free calcium saliva and gastric juice in patients with GERD. This ratio increases with the progression of the disease, which may indicate on deep motility disorders of gastro-esophageal connection.

**Key words:** calcium, gastric juice, gastroesophageal reflux disease.

---

### ВИПАДОК ІЗ ПРАКТИКИ

---

УДК [616.831:616.833:616.33/34]–009.1–009.6–009.54–056.7–07

Поступила 10.10.2014

Ю.Б. ГРЕЧАНИНА<sup>1,2</sup> (Харьков)

#### СИНДРОМ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ НЕЙРОГАСТРОИНТЕСТИНАЛЬНОЙ ЭНЦЕФАЛОМИОПАТИИ

<sup>1</sup>Украинский институт клинической генетики ХНМУ;

<sup>2</sup>Харьковский специализированный медико-генетический центр <mgc@ukr.net>

В статье описан случай клинического наблюдения синдрома митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефаломииопатии (синдрома MNGIE).

**Ключевые слова:** синдром митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефаломиопатии, синдром MNGIE.

**Введение.** Синдром митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефаломиопатии (синдром MNGIE) обусловлен мутациями гена TP, кодирующего тимидин фосфорилазу (TYMP; MIM \*131222). Ген картирован на длинном плече 22 хромосомы (локус 22q13.32-qter.) Тип наследования: аутосомно-рецессивный. Патогенез: тимидин фосфорилаза участвует в метаболизме нуклеотидов и её недостаточность приводит к нарушению процессов репликации мтДНК [1–8].

**Цель исследования** – изучить клинический полиморфизм синдрома MNGIE.

**Материалы и методы.** Многопараметрическое клиничко-генетическое исследование с применением клиничко-генеалогического, соматогенетического, биохимического, молекулярно-генетического и инструментальных методов исследования.

**Результаты и их обсуждение.** Приводим наше наблюдение.

Больная А., 33 лет, госпитализирована в гематологическое отделение с жалобами на неустойчивый стул, резкую потерю массы тела, снижение аппетита, выраженную боль в суставах и мышцах, невозможность передвигаться, переворачиваться, отёки нижних конечностей. Считает себя больной с 2006 г., когда после физической нагрузки и контакта с инсектицидами появились рвота, жидкий стул, подкожные кровоизлияния. Установлен диагноз: железодефицитная анемия, коагулопатия, тромбоцитопения. В течение следующих 2 лет появилась боль во всех суставах, затруднение при ходьбе, потеря массы тела на 24 кг, общая слабость. В 2008 г. травма: падение, ушиб таза. Повторно пациентка госпитализирована в гематологическое отделение с кровоизлияниями в подкожно-жировую клетчатку. Заподозрен очаговый процесс в верхнегрудном отделе спинного мозга. На ЯМРТ патологии позвонков и спинного мозга не выявлено. С подозрением на нижний парапарез больная переведена в неврологическое отделение. Установлен диагноз: хронический гепатит, ассоциированный с хеликобактерной инфекцией, обострение, состояние субкомпенсации, осложнённый тромбоцитопатией, коагулопатией. Синдром гипермобильности суставов, полиартралгия. Кахексия, гипотрофия мышц конечностей, спины. Вторичная кардиопатия. Остеопороз костей таза, стоп, голеностопного сустава с вторичным болевым синдромом. Гастропатия на фоне приёма нестероидных противовоспалительных средств (НПВС), хронический панкреатит, рецидивирующее течение. Больная консультирована нейрохирургом, установлен диагноз: травматический арахноидит на уровне L<sub>1</sub>–L<sub>4</sub> сегмента спинного мозга, дистальный нижний парапарез, нарушение функции ходьбы.

Биохимический анализ крови: щелочная фосфатаза – ↑1742,2 ЕД/л (норма до 240 ЕД/л), общий холестерин – ↓2,36 ммоль/л (норма 3,37–5,96 ммоль/л), АсАТ – ↑39,12 ЕД/л (норма до 32 ЕД/л), креатинин – ↓26,46 мкм/л (норма 53 – 97 мкм/л), лактатдегидрогеназа – ↑300,27 ЕД/л (норма до 247 ЕД/л), общий белок – ↓ 64,86 г/л (норма 66–87 г/л).

Скрининг-тест мочи: проба на индикан – незначительные следы, проба на кальций – отрицательная.

Органические кислоты мочи: повышение уровня p-крезола, фениллактиата, гомованиловой, 4-гидроксibenзойной, 4-гидроксифенилууксусной, 4-гидроксифенилмолочной кислот, что может указывать на дисбактериоз, нарушение обмена фенилаланина и тирозина, а также заболевание печени. Снижение содержания изогомованиловой (ванилманделовая) кислоты может наблюдаться при снижении уровня нейротрансмиттеров (допамин, норадреналин), низких уровнях кофакторов (Mo, Си, Fe, витамины B<sub>2</sub>, B<sub>6</sub>), нарушении процессов метилирования. Повышение уровня индолацетата, 5-гидроксииндолацетата, индоллактата может быть связано с употреблением пищи, богатой триптофаном, или жизнедеятельностью бактерий в пищеварительном канале. Фумаровая, аконитовая, изолимонная кислоты – вещества, входящие в цикл Кребса. Повышение содержания глутаровой, пимелиновой, азеланновой, субериновой и 3-гидроксисебацಿನовой кислот может наблюдаться при нарушении β-окисления жирных кислот, инфекции, голодании, кетозе. Уровень 5-оксипролина может повышаться при гипераммониемии, нарушении в цикле мочевинообразования, дефиците орнитинкарбоамилтрансферазы, цистинозе, распаде глутамина. Концентрация сульфидов может повышаться при нарушении обмена серосодержащих аминокислот, недостаточности сульфитоксидазы, диете. 2-этилгидракриловая и 2-гидрокси-3-метилвалериановая

кислоты являются метаболитами изолейцина. Уровень 2-гидроксиизовалериановой кислоты может повышаться при фенилкетонурии, 3-кетотиолазной недостаточности, множественной недостаточности карбоксилаз, недостаточности орнитинтранскарбоксилазы.

Исследованы полиморфизмы в генах системы фолатного цикла. Обнаружен полиморфизм MTRR 66GG.

Анализ свободных аминокислот крови: цитруллин – ↓0,008 ммоль/л (норма 0,012–0,055 ммоль/л), треонин – ↓0,032 ммоль/л (норма 0,040–0,204 ммоль/л), α-аминомасляная кислота – ↑0,058 ммоль/л (норма до 0,035 ммоль/л), триптофан – ↓0,013 ммоль/л (норма 0,025–0,073 ммоль/л).

Диагноз: синдром MNGIE, недостаточность метионинсинтазы-редуктазы.

**Выводы.** Приведённое наблюдение демонстрирует феномен сочетания синдрома MNGIE с признаками недостаточности метионинсинтазы-редуктазы, последнее приобретает клиническое значение для разработки индивидуальной тактики лечения и реабилитации.

#### С п и с о к л и т е р а т у р ы

1. Баранов В. С., Баранова Е. В. Геном человека и гены «предрасположенности» // Введение в предиктивную медицину. – СПб: Медицина, 2000. – 1727 с.
2. Гречанина О. Я., Гречанина Ю. Б. Мітохондріальні хвороби: Метод. рекомендації. – Харків, 2010. – 56 с.
3. Евтушенко С. К. Энцефалокардиомиопатия – как базисный синдром митохондриальных заболеваний у детей // Таврич. медико-биол. вестн. – 2008. – Т. 11, № 2. – С. 122–126.
4. Зозуля Ю. А., Черченко А. П. Митохондриальные заболевания центральной нервной системы // Укр. мед. часопис. – 2002. – № 5. – С. 17–22.
5. Леонтьева И. Б., Лебедькова С. Е. Митохондриальные кардиомиопатии // Миокардиодистрофии у детей и подростков. – М.: Медицина, 2005. – С. 73–83.
6. Наследственные болезни нервной системы: Руководство для врачей / Под ред. Ю. Е. Вельтищева, П. А. Темина. – М.: Медицина, 1995. – 495 с.
7. Петрухин А. С. Неврология детского возраста. – М.: Медицина, 2004. – 782 с.
8. Сухоруков В. С. Митохондриальная патология и проблемы патогенеза психических нарушений // Журн. неврологии и психиатрии. – 2008. – № 6. – С. 33–37.

#### СИНДРОМ МІТОХОНДРІАЛЬНОЇ НЕЙРОГАСТРОІНТЕСТИНАЛЬНОЇ ЕНЦЕФАЛОМІОПАТІЇ

Ю. Б. Гречанина (Харків)

У статті описано випадок клінічного спостереження синдрому мітохондріальної нейрогастроінтестинальної енцефаломіопатії (синдром MNGIE).

**Ключові слова:** синдром мітохондріальної нейрогастроінтестинальної енцефаломіопатії, синдром MNGIE.

#### SYNDROME MITOCHONDRIAL NEUROGASTROENTEROLOGY ENCEPHALOMYOPATHY

Y. B. Grechanina<sup>1,2</sup> (Kharkiv, Ukraine)

<sup>1</sup>Ukrainian Institute of clinical genetics of KNMU;

<sup>2</sup>Kharkiv Specialized Medical Genetic Centre

The article presents a case report of clinical observations of syndrome mitochondrial neurogastroenterology encephalomyopathy (MNGIE syndrome).

**Key words:** syndrome mitochondrial neurogastroenterology encephalomyopathy, MNGIE syndrome.