

Пароксизмальная ночная гемоглобинурия с осложнением в виде хронической болезни почек 1-й стадии

Болкисев Никита Алексеевич, Бородкин Игорь Олегович, Дёмина София Александровна

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия — это приобретенное заболевание плюрипотентных гемопоэтических стволовых клеток, которое развивается в результате мутации в X-сцепленном гене фосфатидилино-зитол-гликана класса A (PIG-A) и характеризуется развитием недостатка белков CD55 и CD59 на мембранах гемопоэтических клеток, что приводит к внутрисосудистому гемолизу, опосредованному комплементом. Распространенность 15,9: 1000 000, заболеваемость 1–2 : 1 000 000 человек в год.

Цель. Демонстрация клинического случая пароксизмальной ночной гемоглобинурии с осложнением в виде хронической болезни почек 1-й стадии и положительной динамикой состояния пациента на фоне проводимой патогенетической терапии экулизумабом.

Клинический случай. Пациентка А., 14 лет, жалобы на слабость. Со слов девочки, 14.03.2022 проходила диспансеризацию в школе, по итогам которой в анализе крови отмечалось снижение гемоглобина до 79 г/л. 28.03.2022 был сдан контрольный анализ крови, гемоглобин — 68 г/л. Из анамнеза больной известно, что в ноябре 2021 г. пациентка проходила лечение препаратами железа в течение месяца в связи со снижением гемоглобина до 92 г/л. 29.03.2022 поступила в гематологическое отделение МДГКБ впервые с анемией нормохромной, нормоцитарной 2–3-й степени, умеренной тромбоцитопенией с минимальными клиническими и лабораторными проявлениями гемолиза (темная моча, повышение лактатдегидрогеназы (ЛДГ), умеренная гипербилирубинемия, отрицательная проба Кумбса, микрограмматурия, протеинурия). Данные изменения позволили заподозрить пароксизмальную ночную гемоглобинурию (ПНГ). В результате дифференциальной диагностики были исключены дебют гемобластоза, миелодиспластический синдром, врожденные гемолитические анемии. В результа-

те исследования был выявлен ПНГ-клон (44,2% эритроцитов, 79,2% гранулоцитов, 80,8% моноцитов), что позволило подтвердить диагноз «Пароксизмальная ночная гемоглобинурия». На основании данных лабораторных исследований (уровень АДГ 1090 Ед/л, микрограмматурия) можно говорить об осложнении основного заболевания хронической болезнью почек 1-й стадии. Наличие анемии потребовало заместительной гемотрансфузии эритроцитарной взвесью A(II) Rh отриц. 15 мл/кг 14.04.2022, с 15.04.2022 назначена фолиевая кислота. 15.04.2022 на фоне проводимой терапии состояние с положительной динамикой — уровень гемоглобина — 89 г/л. В соответствии с существующими клиническими рекомендациями пациентке от 18.04.2022 показана патогенетическая терапия: инициация терапии моноклональным антителом экулизумабом. На фоне данной терапии состояние с положительной динамикой, по данным от 13.09.2022 уровень гемоглобина — 104 г/л, терапию переносит удовлетворительно, побочных реакций не отмечается.

Обсуждение. Своевременная диагностика пароксизмальной ночной гемоглобинурии и назначение патогенетического лечения в виде терапии экулизумабом позволили достичь клинического эффекта. В данный момент состояние пациентки с положительной динамикой.

Заключение. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия — это приобретенное заболевание гемопоэтических стволовых клеток, которое приводит к таким осложнениям, как почечная недостаточность, артериальная и легочная гипертензия, тяжелые тромботические осложнения, гладкомышечная дистония. Современные методы лечения позволяют проводить патогенетическую терапию ПНГ и способствуют снижению риска возникновения осложнений, поэтому так важна своевременная диагностика данного заболевания.