

## ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКАЯ ПРОТОПОРФИРИЯ У РЕБЁНКА 9 ЛЕТ

Буряк Н.В.

Научный руководитель: проф. А.В. Дубовая

Донецкий государственный медицинский университет  
имени М. Горького Минздрава России, Донецк, Россия

**Ключевые слова:** дети; эритропоэтическая  
протопорфирия; гем; протопорфирин; гематология;  
диагностика; лечение

**Актуальность.** Эритропоэтическая протопорфирия отличается сложностью своевременной диагностики и правильного подбора терапии, что имеет важное значение для практикующих педиатров.

**Описание клинического случая.** Мальчик М., 9 лет, поступил с жалобами на боль в области кистей рук и губ. Дебют заболевания в возрасте 4 лет в виде эпизодов боли, отёчности и гиперемии кистей рук и лица. Получал лечение по поводу атопического дерматита без эффекта. С 6 лет приступы с вовлечением стоп, предплечий и голеней, продолжающиеся по 3–4 дня, с нарушением сна из-за болевого синдрома. В 7 лет мальчик проходил обследование в ревматологическом отделении с подозрением на патологию аутоиммунного генеза. Ревматологическая патология была исключена. В июне 2024 г. больной находился в педиатрическом отделении РДКБ г. Москвы, состоялся врачебный консилиум, по итогам которого было заподозрено заболевание, связанное с нарушением синтеза гема. Обращало на себя внимание нормальное содержание эритроцитов (4,7 Т/л) при сниженном содержании ферритина (7,8 нг/мл) и снижении эритроцитарных индексов. Было рекомендовано секвенирование экзона и определение уровня порфиринов в крови и моче. По данным секвенирования выявлены 2 патогенные мутации в гене *FECH*, что может наблюдаться при эритропоэтической протопорфирии, при этом было обнаружено повышение уровня протопорфирина в плазме крови. Состоялась телемедицинская консультация, по результатам которой диагноз был подтверждён. Специфической терапии данной патологии не существует. Рекомендовано симптоматическое лечение: кремы для кожи с защитой от ультрафиолетового излучения; для снижения фоточувствительности кожи — бета-каротин в дозе 100–300 мг/сут; при повышении уровня порфиринов в моче и плазме — хлорохин 100–125 мг 2 раза в неделю. В январе 2025 г. больной получал лечение из-за развившегося болевого приступа: хлорохин 100–125 мг 2 раза в неделю, инфузии 10% глюкозы, токоферол по 200 мг/сут. На фоне проводимой терапии жалобы полностью регрессировали. В ходе динамического наблюдения после выписки установлено, что при сниженном уровне ферритина и железа сыворотки крови уменьшается частота приступов, т. к. железо является аллостерическим активатором ферментов каскада синтеза гема.

**Практическая значимость.** Своевременная диагностика и правильно подобранная терапия существенно улучшают качество жизни этих больных.

\* \* \*