



МАТЕРИАЛЫ

VII научно-практической конференции студентов и молодых учёных «СТУДЕНИКИНСКИЕ ЧТЕНИЯ», (Москва, 4 декабря 2025 г.)

ТРОМБОТИЧЕСКАЯ МИКРОАНГИОПАТИЯ ПОСЛЕ ГЕНОЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ПРЕПАРАТОМ ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК У БОЛЬНОГО СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ

Адалимова Н.С., Курова Ю.А., Абдуллаева Л.М.
Научные руководители: доктор мед. наук,
проф. Л.М. Кузенкова, канд. мед. наук
Е.В. Увакина

Национальный медицинский исследовательский центр
здравоохранения детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; клинический случай;
спинальная мышечная атрофия; тромботическая
микроангиопатия; диагностика

Актуальность. Тромботическая микроангиопатия (ТМА) — редкое, потенциально опасное для жизни состояние, описанное в том числе у пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) после проведения генной терапии онасемногеном абепарвовеком (ОА). Ключевыми механизмами развития ТМА после применения ОА являются активация комплемента и эндотелиальная дисфункция, инициированные вирусным вектором AAV9. Основные клинико-лабораторные признаки ТМА: тромбоцитопения, гемолитическая анемия, острое повреждением почек — оли-

гоурия с макрогематурией/анурией, отёчный синдром, артериальная гипертензия, гемоколит, миокардит, судороги. Одна из применяемых схем лечения — введение таргетной терапии экулизумабом.

Описание клинического случая. У ребёнка, 2 мес, с диагнозом СМА 1-го типа на 4-е сутки после проведения терапии ОА отмечались вялость, слабость, рвота, снижение темпов диуреза. По данным лабораторного обследования выявлена тромбоцитопения до $19 \times 10^9/\text{л}$, наличие шизоцитов в мазке крови, повышение активности АЛТ до 184 ЕД/л, АСТ до 244 ЕД/л, ЛДГ до 1746 ЕД/л, уровня креатинина до 45 мкмоль/л, мочевины — до 14,1 ммоль/л. Лечение: пульс-терапия метилпреднизолоном из расчёта 30 мг/кг на введение N 5, экулизумаб 300 мг 0–7–21-й дни и далее каждые 3 нед. На фоне проведённой терапии у ребёнка отмечена положительная динамика: нормализация темпов диуреза, регресс отёчного синдрома, восстановление лабораторных показателей до референсных значений. По данным молекулярно-генетического обследования у ребёнка выявлена дупликация, включающая экзон 07 гена *CFB* (OMIM #138470) (chr6:?:_31948373-31948512_?dup; NM_001710.6) в гетерозиготном состоянии, валидированная методом ПЦР в реальном времени. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене *CFB* описаны у пациентов с предрасположенностью к атипичному гемолитико-уремическому синдрому, тип 4 (OMIM #612924), наследуемой по аутосомно-домinantному типу. В настоящее время ребёнок наблюдается неврологом и нефрологом по месту жительства, продолжены инфузии экулизумаба каждые 3 нед.

Заключение. Данный клинический случай описывает развитие редкого осложнения — ТМА после генной терапии ОА у пациентов со СМА, демонстрирует необходимость клинико-лабораторного мониторинга и значимость ранней инициации лечения нежелательных явлений.

* * *