

ПАРОКСИЗМАЛЬНАЯ НОЧНАЯ ГЕМОГЛОБИУРИЯ С ОСЛОЖНЕНИЕМ В ВИДЕ ХРОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК

Болкисев Н.А., Демина С.А., Бородкин И.О.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент Л.Е. Ларина

Российский национальный исследовательский
медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва

Ключевые слова: дети, гемоглобинурия, диагностика

Актуальность. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (ПНГ) — это приобретённое заболевание плюрипотентных гемопоэтических стволовых клеток, которое развивается в результате мутации в X-сцепленном гене: фосфатидилинозитолгликане класса А (PIG-A) и развитием вследствие этого недостатка белков CD55 и CD59 на мембранах гемопоэтических клеток, что приводит к внутрисосудистому гемолизу, опосредованному комплементом. Распространённость 15,9 : 1 000 000, заболеваемость 1–2 : 1 000 000 человек в год.

Описание клинического случая. 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 сдан контрольный анализ крови, гемоглобин 68 г/л. Из анамнеза известно, что в ноябре 2021 г. пациентка проходила лечение препаратами железа в течение 1 мес в связи со снижением уровня гемоглобина до 92 г/л. 29.03.2022 она поступила в гематологическое отделение МДГКБ, впервые, с анемией нормохромной, нормоцитарной 2–3 степени, умеренной тромбоцитопенией с минимальными клиническими и лабораторными проявлениями гемолиза (тёмная моча, повышение активности лактатдегидрогеназы, умеренная гипербилирубинемия, отрицательная проба Кумбса, микрогематурия, протеинурия). Данные изменения позволили заподозрить ПНГ. В результате дифференциальной диагностики был исключён дебют гемобластоза, миелодиспластический синдром, врождённые гемолитические анемии. В результате исследования был выявлен ПНГ-клон (44,2% эритроцитов, 79,2% гранулоцитов, 80,8% моноцитов), что позволило подтвердить диагноз ПНГ. На основании данных лабораторных исследований: уровень лактатдегидрогеназы 1090 ЕД/л, микрогематурии, можно говорить об осложнении основного заболевания хронической болезнью почек 1 стадии. Наличие анемии потребовало заместительной гемотрансфузии эритроцитарной взвесью А(II) Rh отриц. 15 мл/кг 14.04.22, 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 клиническими рекомендациями пациентке от 18.04.2022 показана патогенетическая терапия: инициация 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.

Заключение. ПНГ — это приобретённое заболевание гемопоэтических стволовых клеток, которое приводит к таким осложнениям, как почечная недостаточность, артериальная и лёгочная гипертензия, тяжёлые 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.