

срочной профилактики детям и подросткам, которые являются наиболее незащищенной группой пациентов с НАО с дефицитом С1-ИНГ, так как им противопоказано использование даназола и прогестинов, а транексамовая кислота эффективна у очень небольшого числа пациентов. К счастью, необходимость в этом возникает ближе к подростковому возрасту, совсем маленькие пациенты редко нуждаются в постоянном приеме препаратов.

Ниже мы приведем клинический случай, описывающий подбор терапии пациентке Р. 2002 г. р., впервые поступившей в клинику Института иммунологии в возрасте 13 лет в 2015 г. с жалобами на рецидивирующие периферические АО преимущественно ладоней, стоп (беспокоят с 4 лет), а также АО лица. В 2007 г. (5 лет) была госпитализирована в хирургическое отделение с жалобами на боль в животе. Выполнена диагностическая лапароскопия, обнаружено большое количество свободной жидкости в брюшной полости. В 2015 г. (13 лет) впервые возник отек лица. С 13 лет отеки рецидивируют с периодичностью от 1 раза в неделю до 1 раза в месяц, как правило, без видимой причины, сохраняются до 2–3 сут. Введение антигистаминных препаратов и сГКС – без эффекта. Из семейного анамнеза известно, что мать страдала рецидивирующими отеками различной локализации и умерла от отека гортани в 30 лет. У пациентки выявлено снижение С1-ИНГ 5,2 мг/дл (15–35), функциональной активности С1-ИНГ 19% (70–130), С4-комплемента 0,038 г/л (0,2–0,5). Кроме того, при молекулярно-генетическом исследовании в гене *SERPING1*, в экзоне 5 была обнаружена патогенная мутация с.808A>C (p.Thr270Pro) в гетерозиготном состоянии. Пациентке был установлен диагноз НАО с дефицитом С1-ИНГ (I тип).

Учитывая высокую частоту АО и их негативное влияние на жизнь пациентки, было принято решение о необходимости подбора препарата для долгосрочной профилактики АО. Принимая во внимание возраст пациентки, даназол и прогестины не рассматривались. Также из-за того, что пациентка

проживала далеко от ближайшего медицинского учреждения, на первом этапе подбора терапии было решено отказаться от назначения Беринерта. Пациентке была назначена транексамовая кислота в дозе 3 г/сут. Через 6 мес был оценен эффект от назначенной терапии: эффекта не отмечено. В связи с чем пациентке был назначен Беринерт в дозе 20 МЕ/кг 2 раза в неделю. Данную терапию пациентка продолжает получать в течение последующих 4 лет. На фоне терапии отеки не рецидивируют даже во время проведения стоматологических вмешательств и экзаменов. Так как в процессе взросления вес пациентки постоянно увеличивался, необходимая доза препарата также динамически менялась. В последнее время (в связи с более благоприятным течением заболевания) пациентка переведена на режим 20 МЕ/кг массы тела 1 раз в неделю, без снижения эффективности терапии.

В данном клиническом случае изначальное назначение транексамовой кислоты было продиктовано желанием избежать назначения препарата для внутривенного введения 2 раза в неделю. Так как, во-первых, пациентка проживает в месте, удаленном от медицинского учреждения, где могли бы осуществляться инъекции, а во-вторых, сама пациентка и ее родственники высказали свои опасения по данному поводу. В связи с тем, что транексамовая кислота оказалась неэффективна, а назначение даназола и прогестинов было признано нежелательным для девочки-подростка 14 лет, единственным препаратом выбора стал Беринерт, который позволил полностью взять заболевание под контроль. Учитывая, что пациентка достигла взрослого возраста, планируется консультация гинеколога для решения вопроса о возможности начала терапии прогестинами. Кроме того, так как Беринерт переназначен для самостоятельного использования, планируется обучение пациентки технике самостоятельного введения препарата. Таким образом, долгосрочная терапия должна подбираться индивидуально и регулярно пересматриваться в зависимости от потребностей пациента.

Место таргетной терапии при лечении осложнений первичных иммунодефицитов

Ж.Л. Романова

ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 им. проф. С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края, Краснодар

Осложнения первичных иммунодефицитов (ПИД), в том числе и общей вариабельной недостаточности (ОВИН) включают в себя

не только инфекции, но и симптомы, связанные с лимфопролиферацией и иммунной дисрегуляцией. Под наблюдением находилась пациентка А.,

1992 г. р. Диагноз: ПИД. ОВИН. Заболевание манифестировало в возрасте 11 лет инфекционным синдромом: фурункулез, остеомиелит, лимфаденит, рецидивирующий герпес. Диагноз ПИД установлен в 15 лет в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России. Назначена заместительная терапия внутривенным иммуноглобулином, на фоне которой состояние стабилизировалось. С 2011 по 2015 г. заместительную терапию по месту жительства получала нерегулярно. В июле 2015 г. заметила появление опухолевидного образования в левом подреберье, стали беспокоить боли в этой области. При обследовании выявлены спленомегалия, лимфаденопатия внутрибрюшных лимфоузлов и средостения, признаки гранулематозно-лимфоцитарной интерстициальной болезни легких, реактивация вируса Эпштейн–Барр (ВЭБ). Консультация гематолога: данных за системное заболевание крови не получено. Показаний к проведению спленэктомии нет. После дополнительного обследования в ФГБУ «ГНЦ Институт иммунологии» ФМБА России поставлен диагноз: ПИД: ОВИН. Гранулематозно-лимфоцитарная интерстициальная болезнь легких, стадия ремиссии. Лимфаденопатия средостения, забрюшинных и шейно-надключичных лимфатических узлов. Спленомегалия. Хроническая ВЭБ-инфекция, реактивация. В качестве таргетной терапии назначен ритуксимаб, регулярная заместительная терапия внутривенными иммуноглобулинами. Лечение проводилось в течение 2 лет. На фоне терапии отмечалась положительная динамика интерстициального

процесса в легких, уменьшились размеры селезенки, лимфатических узлов. Введение ритуксимаба было прекращено. Через 6 мес пациентка стала отмечать периодически возникающую боль в области левого подреберья, чувство тяжести. По результатам проведенного обследования вновь отмечалось увеличение размеров селезенки. Компьютерная томография органов грудной клетки – без инфильтративных и очаговых изменений. Повторно консультирована в ФГБУ «ГНЦ Институт иммунологии» ФМБА России, НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина. Учитывая явления спленомегалии, имеющуюся патологию бронхолегочной системы, отсутствие лимфопротективного процесса, рекомендовано продолжить таргетную терапию ритуксимабом на фоне регулярной инфузии внутривенного иммуноглобулина. В настоящее время проводится лечение с удовлетворительным клинико-лабораторным эффектом. Учитывая анамнез пациентки А., клиническую картину, можно предположить, что при отсутствии регулярной заместительной терапии, низкой концентрации иммуноглобулина G в периферической крови, возможно, возрастает риск осложнений ОВИН. При развитии реактивной гиперплазии бронхоассоциированной лимфоидной ткани и лимфоидной ткани селезенки терапия ритуксимабом позволяет подавить лимфопротекцию и является профилактикой пневмофиброза и прогрессирующей потери функции легких, приводит к регрессии иммунных осложнений, улучшению состояния и качества жизни пациентов.

Применение посттрансплантационного циклофосфамида при гаплоидентичной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток у пациентов с тяжелой комбинированной иммунной недостаточностью. Опыт Российской детской клинической больницы

Е.В. Скоробогатова, Е.Б. Мачнева, Е.А. Пристанскова, В.В. Константинова, А.Е. Буря, Л.В. Ольхова, А.В. Мезенцева, А.А. Светачева, О.Л. Благодирова, Ю.В. Николаева, О.А. Филина

Российская детская клиническая больница ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва

Опыт использования посттрансплантационного циклофосфамида (ЦФ) в контексте гаплоидентичной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) у пациентов с тяжелой комбинированной иммунной недостаточ-

стью (ТКИН) в настоящее время ограничен. В целом несмотря на удовлетворительные результаты ТГСК с аппаратной деплецией в нашем Центре, когда метод показал свою эффективность, после его применения отмечены длительные сроки госпитализации