

СЛУЧАЙ УСПЕШНОГО ЛЕЧЕНИЯ ПОДРОСТКА С АТИПИЧНЫМ ГЕМОЛИТИКО- УРЕМИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ

Заведующая филиалом АНМО «Нефрологический центр» Григорян З. Э.

Заведующая отделением детской нефрологии ГБУЗ СК «Ставропольская детская краевая клиническая больница» Шнюкова Н. П.

I Региональная конференция РДО для Северо-Кавказского Федерального округа

23.04. – 24.04.2021

Пациентка Ж, 2003 г.р. (15 лет на момент заболевания)

Анамнез жизни:

- Привита: по календарю.
- Из перенесенных заболеваний: на ТБЦ обследована, отр.
- Гепатиты В и С отриц, ВИЧ- отр..
- Гемотрансфузии: нет.
- Семейный анамнез: живет и воспитывается в детском доме. Посещает школу.
- Аллергологический анамнез: нет.
- Лекарственная непереносимость: нет. Пищевая непереносимость: нет.

Анамнез заболевания:

Доклад Григорян З.Э.

- Заболела остро в середине августа 2018 г. в период отдыха на море – внезапно появились рвота и понос, повысилось АД, за сутки развился асцит.
- Госпитализирована ЦРБ по месту жительства, где очень быстро стала нарастать анемия, тромбоцитопения, развилась анурия
- 16.08.2018 г. переведена в отделение АиР детской краевой клинической больницы г. Ставрополя; в связи с анурией, уремией (мочевина – 14-28 ммоль\л, креатинин – 252 – 389 мкмоль\л) с 18.08.2018 г. начаты сеансы ГД
- На третьи сутки пребывания в ОАиР развилась клиника ОНМК (N 2)
- **С учетом анемии (Hb – 110 – 82-76 г/л), тромбоцитопении (Тр – 335 – 129 – 70 тыс), высокого ЛДГ (максимально до 683 Е\л), ОПП, ОНМК, у пациентки диагностирована острая ТМА.**
- **Обследована на вторичную ТМА: маркеры СКВ – отриц, АНЦА-АТ - отриц, АФС – АТ – отриц.**
- **Предположен сначала ГУС, а затем с учетом повторных эпизодов гемолиза (особенно после ГТ) – атипичный гемолитико-уремический синдром.**
- Консилиум специалистов детской краевой клинической больницы г. Ставрополя и больницы Св. Владимира подтверждают этот диагноз.
- ADAMTS13 - 37%

23-24 апреля 2021

Проводимая терапия:

- Симптоматическая
- Плазмотерапия, плазмаферез
- Гемотрансфузия
- НМГ
- ГД
- С 24.09.2018 г начата терапия Экулизумабом (Солирис, Элизария) в дозе 900мг №4 еженедельно, затем с 5-й недели поддерживающая доза 1200 мг в 2 недели.
- Препарат сначала был получен в качестве анонимного пожертвования из Москвы от АО "Фармимэкс".
- С 2019 г. включена в Федеральное обеспечение в рамках приказа № 2289-п от 15.12.2017 по **12 ВЗН**.
- Согласно рекомендациям девочка была вакцинирована от менингококковой и пневмококковой инфекции в реанимации 05.10.18

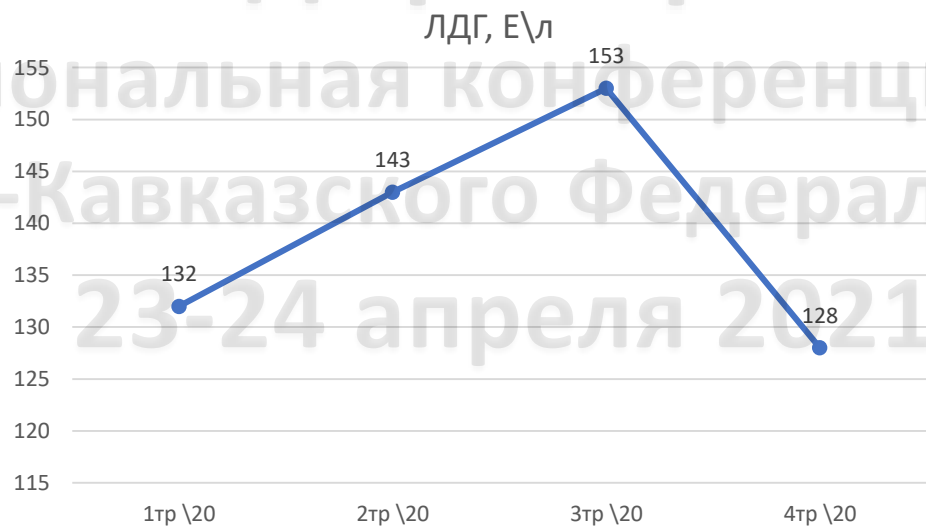
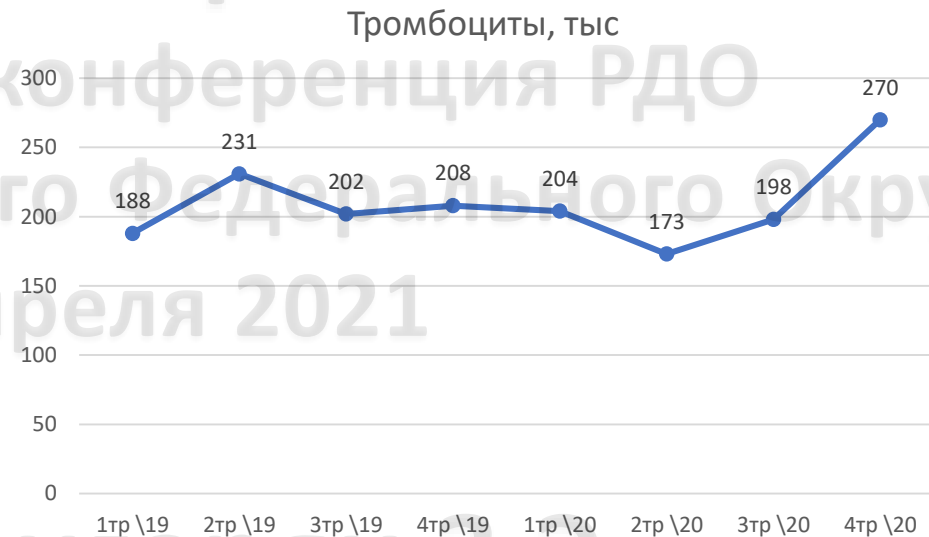
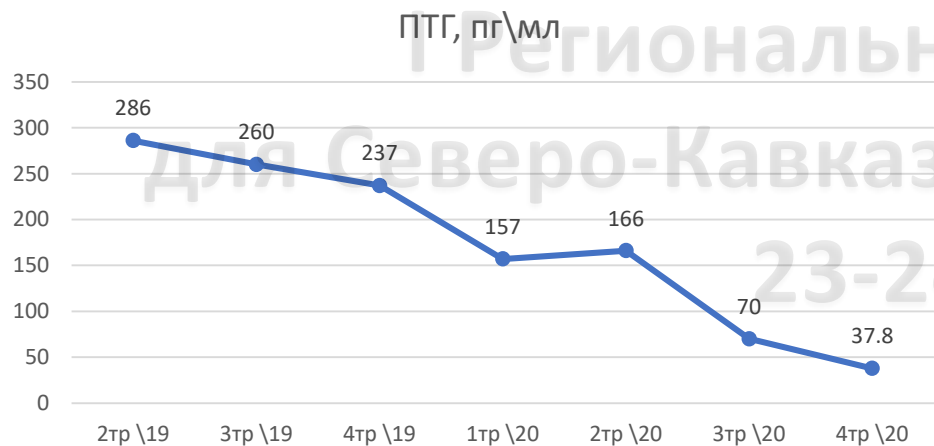
Выписана в удовлетворительном состоянии:
84 дня общей госпитализации, 54 дня в ОАиР

- Проходила лечение программным гемодиализом 2 раза в нед (6 ч/ нед) ввиду невысокой азотемии
- 26.02.2019 г. сформирована АВФ
- С января 2019 г. в связи с неэффективным диализом ($Kt/v < 1.4$) - ГД доза – 9 ч/нед, с лета 2019 - 12 ч/нед, а с июля 2020 г. вновь ГД доза снижена до 6-8 час/нед (в трехразовом режиме)
- До декабря 2020 г. продолжалась терапия Экулизумабом (Элизария) в поддерживающей дозе 1200мг один раз в 2 недели.
- В этом периоде отмечен нормальный рост и развитие ребенка (выросла с 158 до 164 см), хорошо учится, социализирована, нормальный гормональный статус.

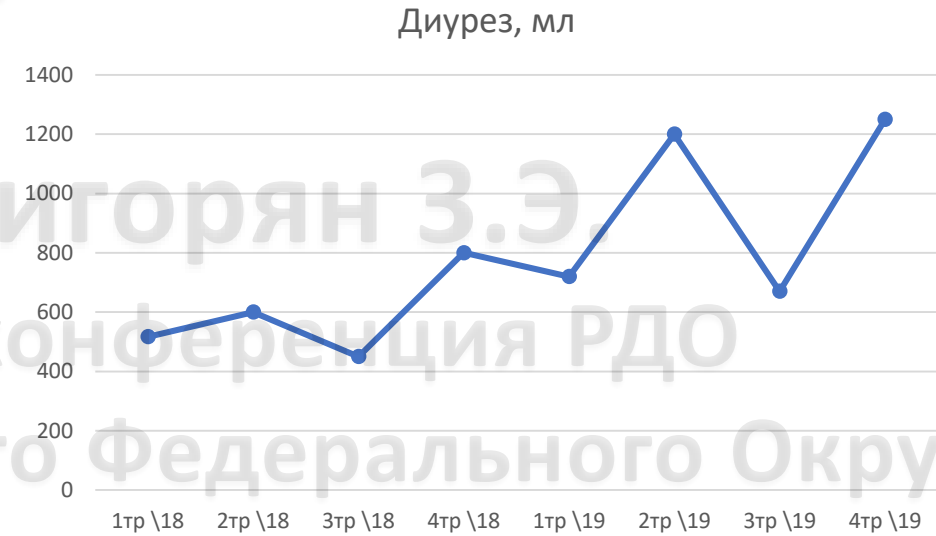
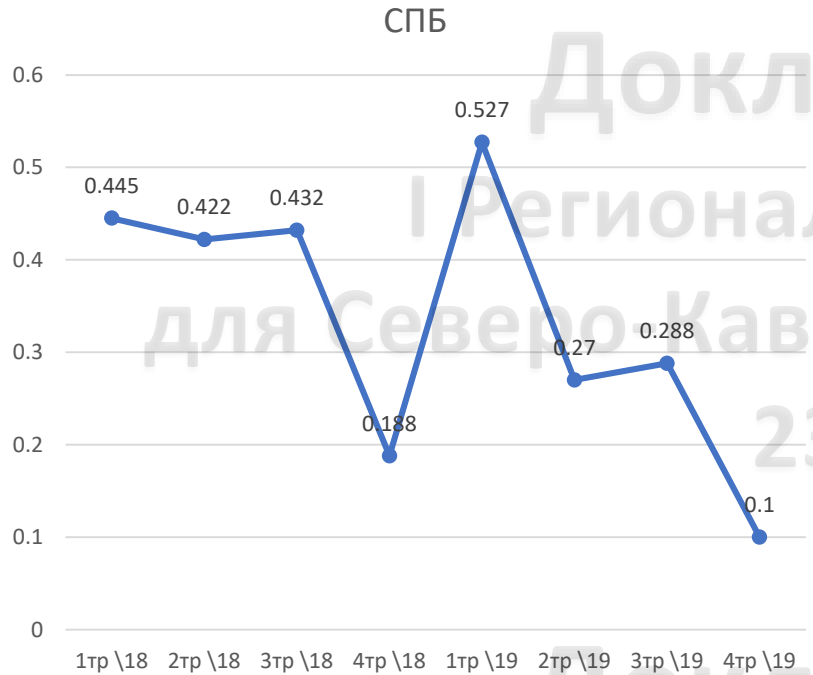
Динамика лабораторных показателей в 2019-2020 гг.



Динамика лабораторных показателей в 2019-2020 гг.



Динамика лабораторных показателей в 2019 - 2020 гг.



Размеры почек при УЗИ в динамике: 3.Э.

- При госпитализации (09.18 г.): правая почка 97*38*10 см, левая почка – 90*33*9 см
- Май 2019: правая почка 89*39*13см, левая почка – 82*39*12 см
- Январь 2020: правая почка 77*31*10 см, левая почка – 75*30*9 см
- Август 2020: правая почка 88*28*11 см, левая почка – 90*35*13 см
- Ноябрь 2020: правая почка 86*32*15 см, левая почка – 90*37*17 см

16.12.2020 г. гемодиализ прекращен

Доклад Григорян З.Э.

I Региональная конференция РДО

Клинико-лабораторные показатели за январь 2021 г.

для Северо-Кавказского Федерального Округа

- Мочевина 10.7 ммоль\л, креатинин – 173 мкмоль\л, Нв – 131 г\л (без ЭПО), Тр – 182 тыс, фосфор – 1,48 ммоль\л
- В анализе мочи – белка нет ни в разовой, ни в суточной порциях, диурез до 1000 мл
- ХБП 3 ст. (СКФ 49 мл\мин)

Доклад Григорян З.Э.

I Региональная конференция РДО

для Северо-Кавказского Федерального Округа

23-24 апреля 2021



«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»
Центр фундаментальных исследований в педиатрии
Лаборатория молекулярной генетики и медицинской геномики
119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1
Тел. 8(499) 134-09-19; e-mail: genlab@ncszd.ru

Жирлицына, Стр. 1 из 2

ФИО: Жирлицына В.А.
№ образца: 56713
№ АК: 27620/19А
Материал для исследования: ДНК, выделенная из клеток
бuccального эпителия

Дата рождения: 05.05.03
Пол: жен
Консультативно-диагностический центр
Дата проведения исследования: 10.02.2020

Клиническая информация. Атипичный гемолитико-уремический синдром.

Были исследованы таргетные области генома человека, включенные в панель IRN 06247455001.

Все нуклеотидные варианты, приведенные в заключении, подтверждены методом прямого автоматического секвенирования. Результаты исследования приведены в таблице 1.

Мутаций, приводящих к развитию атипичного гемолитико-уремического синдрома, не выявлено

Таблица 1. Нуклеотидные варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

Ген, OMIM	Референсная последовательность	Экзон/интрон	Геномная координата (GRCh37)	Частота минорного аллеля*, %	Нуклеотидный вариант	Аминокислотный вариант	Оценка**

Таблица 2. Нуклеотидные варианты, описанные в международных базах данных, а также нуклеотидные варианты, которые могут оказывать влияние на клиническую картину болезни.

Ген, OMIM	Референсная последовательность	Экзон/интрон	Геномная координата (GRCh37)	Частота минорного аллеля*, %	Нуклеотидный вариант	Аминокислотный вариант	Оценка**
CFR2, 609720	NM_173689.6	07	126132826	0,064	c.1494G>T (het)	p.W498C	патогенный [CM1612624]
GLA, 300644	NM_000169.2	06	100653420	0,3	c.937G>T (het)	p.D313Y	патогенность неизвестна [CM930335]

*- согласно базе gnomAD

** - согласно базе HGMD professional

Доклад Григорян З.Э.

БЛАГОДАРЮ

I Региональная конференция РДО

для Северо-Кавказского Федерального Округа

ЗА

23-24 апреля 2021

ВНИМАНИЕ!

Доклад Григорян З.Э.

I Региональная конференция РДО

для Северо-Кавказского Федерального Округа

23-24 апреля 2021