

Первый случай регистрации в России тяжелой клинической картины острой перемежающейся порфирии у ребенка

Карпова И.В.¹, Селиванова Д.С.¹, Орлова Е.В.², Пустовойт Я.С.¹, Сурин В.Л.¹, Егорова М.О.¹

¹ФГБУ Гематологический научный центр Минздрава России; ²ГБУ Ростовской области ОДБ Минздрава Ростовской области

Введение. Острая перемежающаяся порфирия (ОПП) – редкое наследственное заболевание, обусловленное дефицитом активности порфобилиногендезаминазы (ПБГД). По многим данным литературы, манифестация заболевания ОПП у детей невозможна до достижения ими пубертатного возраста. Имеются лишь редкие сообщения о случаях тяжелого течения ОПП у детей, гомозиготных носителей аномального гена.

Материалы и методы. Определение порфиринов и их предшественников в моче проводили с помощью диагностических наборов фирмы "Bio-Rad" (США), на спектрофотометре U-3900 "Hitachi". Генетический анализ гена ПБГД проводили с помощью секвенирования и ПЦР-продуктов всех функционально важных участков гена ПБГД.

Результаты. Мальчик М.С., 2004 г.р., заболел в возрасте 8 лет, когда появились жалобы на схваткообразные боли в животе, сопровождаемые тошнотой и рвотой. При госпитализации выполнена диагностическая лапаротомия, без результата. В

течение полугода состояние больного ухудшалось, он 3 раза находился на обследовании и лечении в больницах с различными диагнозами. Через 8 мес от начала заболевания при госпитализации в ОДБ Ростова-на-Дону был предположен диагноз ОПП и отправлены образцы мочи на анализ в ГНЦ Минздрава РФ (Москва). Полученные результаты подтвердили диагноз: общие порфирины 3,56 мг/л (норма до 0,15 мг/л), ПБГ 101,6 мг/л (норма до 2 мг/л); АЛК 26,7 мг/л (норма до 4,5 мг/л). Тяжелая клиническая картина ОПП и высокие показатели порфиринового обмена указывали на возможность гомозиготного носительства. Были взяты образцы крови на ДНК-анализ у мальчика и его мамы (отца нет в живых). При анализе гена ПБГД у больного была выявлена только одна миссенс-мутация в гетерозиготном состоянии – Arg173Trp. Эта же мутация была обнаружена у матери больного.

Заключение. Впервые в России зарегистрирован случай манифестации ОПП у ребенка до достижения им пубертатного возраста.

Эффективность и безопасность комбинации ритуксимаба и бендамустина у резистентных/рецидивных больных хроническим лимфолейкозом

Катаева Е.В., Голенков А.К., Трифонова Е.В., Дудина Г.А., Митина Т.А., Луцкая Т.Д., Высоцкая Л.Л., Черных Ю.Б., Захаров С.Г., Чуксина Ю.Ю., Яздовский В.В.

ГБУЗ Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского, Москва

Цель работы. Оценить эффективность и безопасность комбинации ритуксимаба (R) и бендамустина (B) у резистентных к предшествующей терапии/рецидивных больных хроническим лимфолейкозом (ХЛЛ).

Материалы и методы. Было обследовано 17 больных ХЛЛ (10 мужчин и 7 женщин), средний возраст 62 (52–77) года, 7 пациентов со II стадией по Rai, 3 – с III, 7 – с IV стадией. При обследовании с использованием FISH-метода у 6 (35,2%) больных была выявлена del 17p-, у 4 (23,5%) – del 11q-, 6 (35,3%) были CD38⁺-позитивными (cut-off выше 20%) при иммунофенотипическом исследовании лимфоцитов периферической крови. Предшествующая терапия включала в себя хлорамбуцил, курсы COP, CNOP, RFC, FC, RCHOP, FluCam, Alemtuzumab и R. Лечение проводили в течение 23,7 (12–36) мес. В среднем было проведено 10,4 (7–20) курса. Медиана линий ХТ у каждого больного составила 4 (2–5). Все больные были резистентны к предшествующему лечению или находились в рецидиве. R назначали в виде внутривенной (в/в) инфузии 500 мг/м² в 1-й день курса, B – в виде

в/в инфузии 100 мг/м² во 2-й и 3-й дни, курс повторяли каждые 28 дней. Было проведено 4,6 (3–9) курса.

Результаты. Все больные (100%) ответили на проведенное лечение в виде частичной ремиссии. Безпрогрессивная выживаемость в течение 6 мес составила 67%. Медиана наблюдения была 12,3 (4–33) мес, живы 9 (69%) больных. Гематологическая токсичность 3–4-й степени наблюдалась у 4 (23,5%) больных. При этом нейтропения отмечена у 3 (17,6%) и тромбоцитопения – у 1 (5,9%) больного. Негематологическая токсичность отмечена в виде инфекций (пневмония) у 3 (17,6%), гастроэнтерологическая токсичность 3-й степени – у 3 (17,6%) больных.

Заключение. Таким образом, комбинированная программа BR обладает высокой противоопухолевой активностью у резистентных/рецидивных больных ХЛЛ с длительным предшествующим периодом лечения и наличием прогностически неблагоприятных признаков. Хороший противоопухолевый эффект с умеренно выраженной токсичностью свидетельствует о высокой избирательности программы BR.

Проблемы дифференциальной диагностики онкологических и инфекционных заболеваний

Качанов Д.Ю., Делягин В.М., Уразбагамбетов А., Солопова Г.Г., Терещенко Г.В.

ФГБУ ФНКЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Д. Рогачева Минздрава России, Москва

Введение. Клиника опухолей неспецифична. Возможны рецидивирующие инфекции, гематомы и/или петехиальные кровоизлияния, лихорадка, ангины, увеличение лимфатических узлов (ЛУ), что создает сложности в дифференциальной диагностике.

Цель работы. Усовершенствовать дифференциальную диагностику инфекционных и онкологических заболеваний у детей и подростков.

Материалы и методы. Наблюдали 18 больных с первоначальным ошибочным диагнозом "инфекция" (ангина, пневмония, туберкулез и т. д.) в возрасте от 2 мес до 24 лет, у которых в итоге выявлены лейкозы (7), лимфомы (6), ней-

робластома (3), остеосаркома (1), гистиоцитоз из клеток Лангерганса (1).

Результаты. Зарегистрированы лихорадка, кашель, повышение СОЭ, увеличение ЛУ, местные признаки воспаления, спленомегалия, слабость. Анемия, тромбоцитопения не соответствовали тяжести воспаления. ЛДГ была повышена у 8 больных. Задержка с диагностикой опухоли составляла 2–65 дней.

Заключение. Причины ложноотрицательной диагностики неоплазм: активация собственной флоры, наложение инфекции, паранеопластический синдром. Лихорадка с гепато- и/или спленомегалией, лимфаденопатией, изменением клеточного состава крови, повышением ЛДГ требует исключения опухоли.