

Отчет о конференции «Порфирия: особенности клиники, диагностики и лечения»

Москва, 7 декабря 2012 г.

7 декабря 2012 г. в Москве состоялась конференция, посвященная одному из тяжелейших критических состояний в неврологии — порфирийной полинейропатии, ее клиническим особенностям, диагностике и современным принципам лечения. Организаторами этого мероприятия выступили ФГБУ «Научный центр неврологии» (НЦН) РАМН, Международная ассоциация организаций в области неврологии и нейронаук, ФГБУ «Гематологический научный центр» (ГНЦ) Минздрава России.

Заседание открыл заместитель директора ФГБУ НЦН РАМН, член-корр. РАМН М.А. Пирадов. В своей приветственной речи он привел интересные данные из истории развития представлений о порфирии и первых методах ее лечения.

С первым докладом выступил с.н.с. отделения орфанных заболеваний ФГБУ ГНЦ Минздрава России к.м.н. Я.С. Пустовойт, представивший современную точку зрения на механизмы развития и последнюю классификацию порфирии, отдельно остановившись на особенностях каждой из форм. Несмотря на то, что острая порфирия — группа наследственных заболеваний, связанных с нарушением обмена гема, самые яркие ее проявления связаны с поражением нервной системы. Существует также ряд провоцирующих атаку факторов, к которым относятся гормональные перестройки, голодание, инфекции, прием алкоголя и др. Докладчик подчеркнул, что необычность симптомокомплекса острой порфирии неизбежно переводит это заболевание в категорию мультидисциплинарных. В зависимости от преобладания тех или иных симптомов пациенты с недиагностированной порфирией госпитализируются в отделения абдоминальной хирургии, урологии, гинекологии, неврологии или психосоматики. Недостаточная информированность врачей на этом этапе часто приводит к повторным неоправданным хирургическим вмешательствам, ошибочному применению порфириногенных лекарственных препаратов, еще больше усугубляющих состояние пациенток (женщины страдают в 8 раз чаще мужчин). Между тем установить диагноз порфирии в большинстве случаев бывает не так сложно. Я.С. Пустовойт подробно проанализировал самые частые ошибки при ведении больных с порфириями. Одна из главных ошибок заключается в недооценке воздействия порфириногенных факторов, в первую очередь медикаментов (анальгетики, нестероидные противовоспалительные препараты, спазмолитики, антибиотики, барбитураты, кортикостероиды, лидокаин и др.). Кроме того, буль-

барный синдром у таких больных диагностируется несвоевременно, что приводит к аспирационным осложнениям и усугублению дыхательной недостаточности, а кроме того, не уделяется должного внимания электролитным показателям, в частности гипонатриемии. Докладчик рассказал о принципах диагностики и лечения, поделился собственным уникальным опытом наблюдения за более чем 200 пациентами и представил оригинальный алгоритм обследования и ведения больных с острой порфирией.

Н.А. Супонева, к.м.н., с.н.с. отделения реанимации и интенсивной терапии ФГБУ НЦН РАМН, подробно рассказала о симптоматике поражения центральной и периферической нервной системы при порфирии, о классификации порфирии, ее трех формах: вегетативной, моторно-сенсорной и моторной, обратив внимание на то, что порфирийная полинейропатия встречается в подавляющем числе случаев острых атак порфирии. Особенность порфирийной полинейропатии заключается в преимущественном поражении верхних конечностей в дебюте острой атаки, часто с вовлечением в первую очередь проксимальных отделов конечностей, при этом возможна асимметрия клинических проявлений. На развернутой стадии заболевания в патологический процесс вовлекаются все четыре конечности с формированием грубых парезов вплоть до параличей, поражением бульбарной, туловищной и дыхательной мускулатуры. Такой симптомокомплекс может наблюдаться при острых полинейропатиях другой природы, таких как синдром Гийена—Барре (аутоиммунная, встречается чаще всего), полинейропатия при отравлении таллием или свинцом, множественная нейропатия при васкулитах. В конце своего выступления Н.А. Супонева подчеркнула, что в основе диагноза порфирийной полинейропатии лежит тщательно собранный анамнез, с уточнением предшествующих развитию мышечной слабости эпизодов болей в области живота неясной этиологии, факта диагностических хирургических

вмешательств, выяснением характерных для порфирии провоцирующих факторов, а также выявлением одного из ярких симптомов данного заболевания — изменения цвета мочи (от розового до красновато-бурого).

Следующий доклад был посвящен интенсивной терапии больных порфирией, находящихся в критических состояниях. Его представил К.В. Яцков, сотрудник отделения анестезиологии и реаниматологии ГНЦ РАМН. Он поделился опытом своего отделения по тактике ведения больных реанимационного профиля, подробно осветил особенности режимов искусственной вентиляции легких, принципов инфузионной терапии и нутритивной поддержки. Особо докладчик остановился на технике постановки микрогастростомы у пациентов с длительно сохраняющимися нарушениями глотания, был продемонстрирован видеотрейлер. К.В. Яцков представил аудитории уникальный опыт лечения 10 пациентов с тяжелейшими формами порфириной полинейропатии, сопровождающимися вторичными инфекционными осложнениями и кахексией. Большинство больных удалось спасти благодаря огромным усилиям и слаженной работе всех служб ГНЦ РАМН. Доклад был наглядно иллюстрирован фотографиями пациенток на момент поступления в отделение и на этапе восстановления. Выступающий подчеркнул, что затраты на ведение больных на таких запущенных стадиях исчисляются миллионами рублей, при этом главной причиной столь тяжелого состояния является несвоевременная диагностика и ошибочная тактика лечения в дебюте.

Завершила ряд выступлений Ю.В. Рябинкина, к.м.н., с.н.с. НЦН РАМН. Она представила два наиболее ярких случая — острой перемежающейся порфирии и наследственной копропорфирии, наблюдавшихся в отделении реанимации и интенсивной терапии. Были изложены основные анамнестические данные, описаны этапы развития заболевания, сложности диагностики, опыт успешного лечения. Представленные видеозаписи, сделанные до и после лечения одной из больных, вызвали особый интерес аудитории, имевшей возможность убедиться в том, что даже такое тяжелое заболевание, приводящее в отсутствие терапии в 90 % случаев к летальному исходу, может завершаться благополучно

при своевременном и адекватно проведенном лечении. Ю.В. Рябинкина подчеркнула, что кроме применения патогенетической терапии острой атаки, к которой относятся препараты гемина (Нормосанг), одним из определяющих условий успешного лечения является строгое следование списку запрещенных препаратов. Эта информация находится в свободном доступе на интернет-сайтах (<http://www.porphyrifoundation.com/drug-database>, <http://www.drugs-porphyr.org/>, http://www.wmic.wales.nhs.uk/porphyria_info.php и др.) и постоянно обновляется.

После официальных выступлений состоялась длительная оживленная дискуссия, в которой приняли участие председатель конференции и докладчики, руководитель отделения скорой медицинской помощи, полиорганной патологии и гемодиализа с группой реологии крови ГНЦ РАМН д.м.н. Л.С. Бирюкова, председатель ОНМБ проф. С.С. Никитин, главный научный сотрудник 3-го неврологического отделения НЦН РАМН проф. Л.А. Калашникова, специалисты из Санкт-Петербурга — проф. И.Д. Руденко, к.м.н. Е.Г. Пищик и др. Коллеги сошлись во мнении о чрезвычайной важности повышения информированности врачей разных специальностей (неврологов, хирургов, урологов, гинекологов, анестезиологов, психиатров), касающейся особенностей клинических проявлений порфирии, а также о необходимости внедрения в рутинную практику качественного определения порфириногена с реактивом Эрлиха, себестоимость проведения которого ничтожна по сравнению с затратами на лечение в «запущенных» случаях. Было отмечено, что перед диагностическими и хирургическими вмешательствами в случаях абдоминального синдрома неясного генеза необходимо избегать применения порфириногенных лекарственных препаратов, а для проведения наркоза использовать только безопасные медикаменты (диприван, промедол, закись азота, фентанил), и это должно стать правилом.

Участники конференции с большим интересом прослушали доклады и поддержали идею проведения подобных междисциплинарных мероприятий в будущем.

Анна Хорошун

Нормосанг® (гемин) — лечение острой печеночной порфирии. Теперь доступен и в России!