

популяция В-клеток поликлональная. ИГХ костного мозга: субстрат опухоли не обнаружен. Диагноз ЛПЗ вновь отвергнут, совпадение секретиции mIgA λ и депозиции mIgA λ в биоптате позволило диагностировать ПГНМИД.

Заключение. Данное наблюдение иллюстрирует трудности диагностики МГПЗ, требующей подтверждения депозиции в почечной ткани секретируемого малыми клонами парапротеина. Несовпадение между mIgM λ в сыворотке и депозитами mIgA λ в собственных почках не позволило своевременно установить диагноз МГПЗ. Низкий уровень секретиции mIgA λ (ниже порога детекции при первых двух ИХИ), секретиция mIgM λ неопределенного зна-

чения также препятствовали диагностике. Лишь при третьем ИХИ выявлена секретиция mIgA λ , что, наряду с монотипным характером депозитов IgA λ при повторной биопсии трансплантата, позволило подтвердить диагноз ПГНМИД. В силу ограниченно-почечного характера ПГНМИД химиотерапия (ХТ) в условиях ПГД не целесообразна. Быстрый возврат заболевания в трансплантате ставит под сомнение возможность повторной ТТП, так как для профилактики возврата ПГНМИД во втором трансплантате потребовалось бы проведение специфической ХТ, что в сочетании с ИСТ повышает риск инфекционных осложнений.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-2-228-229

Особенности течения и диагностики X-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом желудочно-кишечного тракта: клинический случай

Т.А. Алексеева¹ (tatyana_a_alexseeva@mail.ru), М.Е. Аксенова², Н.М. Зайкова^{1,2}

¹ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, Москва

² Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, Москва

Characteristics of the course and diagnostics of X-linked Alport syndrome with diffuse leiomyomatosis of the gastrointestinal tract: a clinical case

Т.А. Alekseeva¹ (tatyana_a_alexseeva@mail.ru), М.Е. Aksenova², N.M. Zaikova^{1,2}

¹ Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

² Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

Актуальность проблемы. X-сцепленный синдром Альпорта с диффузным лейомиоматозом – крайне редкая патология. В мире описано менее 100 клинических случаев. Распространенность заболевания неизвестна. Данное сочетание представляет собой сложное для диагностики и ведения коморбидное состояние, требующее мультидисциплинарного подхода.

Цель работы. Представить особенности течения и диагностики X-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом пищевода и прямой кишки.

Материалы и методы исследования. Обобщены клиничко-лабораторные данные ребенка с X-сцепленным синдромом Альпорта в сочетании с диффузным лейомиоматозом желудочно-кишечного тракта.

Полученные результаты. Девочка 11 лет была обследована в связи с гематурией с эпизодами макрогематурии на фоне интеркуррентных заболева-

ний (с 8 месяцев жизни). Семейный анамнез ребенка не отягощен. Известно, что ребенок имел двустороннюю катаракту (диагностирована в 1 год, оперативная коррекция в 2 года), резистентные к осмотическим слабительным хронические запоры с 3-х лет жизни (по данным обследования – мегаколон, мегаэктум, трещина ануса; анопластика в 7 лет). В 9 лет в связи с длительным кашлем был выявлен диффузный лейомиоматоз пищевода. Исследование панели генов «Синдром Альпорта» было негативным.

При нефрологическом обследовании: рост – 143,5 см (25-50%), масса – 35 кг (25-50%); АД – 90/58 мм рт.ст. (<50 %), в моче гематурия, альбумин – 37,6 мг/л, суточная протеинурия – 0,11 г/сут, рСКФ (CKiD U25) – 90,7 мл/мин/1,73 м². Увеличение объема почек (правая – 105,5 см³/м², левая – 99,1 см³/м²; соотношение объема почек и массы тела – 0,67%), неоднородность коркового слоя паренхимы почек выявлялась по УЗИ. Слух сохранен. Полное геномное секвенирование выявило протяженную делецию

в гетерозиготном состоянии с приблизительными границами chrX:108400000-108700000 и размером 300000 п.н., затрагивающую участки генов *COL4A5-COL4A6*, подтвердившую диагноз X-сцепленный синдром Альпорта с диффузным лейомиоматозом. Ребенку назначен эналаприл (10 мг/м²/сут); рекомендована консервативная терапия лейомиоматоза (диета, коррекция запоров).

Заключение. На примере нашего пациента мы хотели показать, что сочетание X-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом – сложная клиническая проблема, требующая мультидисциплинарного подхода к ведению пациентов, которая включает в себя: (1) регулярный мониторинг функции почек, остроты слуха и офтальмологическое обследование; (2) профилактику прогрессирования заболевания почек в виде назначения нефропротективной терапии, (3) профилактику снижения слуха в виде исключения шумовых

воздействий на органы слуха; (4) контроль за потенциальными осложнениями лейомиоматоза и своевременная их хирургическая коррекция; (5) а также обязательное семейное генетическое консультирование с учетом риска развития заболевания у потомства с 50% вероятностью. С целью генетического подтверждения диагноза пациентам показано проведение полноэкзомного и полногеномного секвенирования, так как на примере нашего случая мы видим, что исследование панели генов синдрома Альпорта не позволяет диагностировать это заболевание. В настоящее время отсутствуют рекомендации, регламентирующие кратность и объем обследования пациентов с установленным диффузным лейомиоматозом, что конечно затрудняет ведение этих пациентов. Дальнейшие исследования, которые позволят уточнить механизм развития заболевания, также дадут возможность разработать новые методы лечения.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-2-229-230

Поражение почек при биклональной гаммпатии: серия наблюдений одного центра

Е.С. Леонова¹ (janeleonova999@gmail.com), А.С. Зыкова¹, Е.Н. Никитина¹, Т.А. Макарова¹, Е.В. Захарова^{1,2,4}

¹ ГБУЗ “ММНКЦ им. С.П. Боткина” ДЗМ, Москва

² ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, Москва

³ ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» МЗ РФ, Москва

Kidney damage in biclonal gammopathy: case series from one center

E.S. Leonova¹ (janeleonova999@gmail.com), A.S. Zyкова¹, E.N. Nikitina¹, T.A. Makarova¹, E.V. Zakharova^{1,2,4}

¹ Botkin Hospital, Moscow

² Russian Medical Academy of Continuing Professional Education, Moscow

³ Russian University of Medicine, Moscow

Введение. Биклональные гаммапатии – редкая патология, составляющая 1-5% всех случаев клональных плазмоклеточных заболеваний, сведения о поражении почек у этих пациентов скудны. Мы представляем три клинических наблюдения биклональной гаммапатии с морфологически верифицированным поражением почек.

Описание серии случаев. Из 229 пациентов, наблюдавшихся нами по поводу парапротеин-ассоциированных нефропатий, лишь у трёх (1,3%) была выявлена биклональная секреция.

Случай 1. Мужчина 65 лет, обследован в связи с протеинурией (ПУ), микрогематурией и нарушением функции почек, прогрессирующими в течение 3 лет. При обследовании ПУ 3,4 г/сутки, креатинин сыворотки (СКр) 218 мкмоль/л. Биопсия почки (БП): пролиферативный гломерулонефрит с депозитами моноклонального иммуноглобулина G lambda

(ПГНМИД IgGλ). Иммунохимическое исследование (ИХИ) сыворотки крови и мочи: секреция IgGλ 5,1 г/л + иммуноглобулин G kappa (IgGκ) 2,0 г/л без выхода парапротеинов в мочу. Миелограмма: плазматические клетки (ПК) 1,5%. Диагностирован ПГНМИД, в течение 22 месяцев проводилась терапия мелфаланом и дексаметазоном, позволившая добиться хорошего гематологического и полного органного ответа: исчезновение секреции IgGλ (секреция IgGκ 2,9 г/л), снижение ПУ до 0,06 г/сутки и СКр до 122 мкмоль/л. Длительность наблюдения составила 38 месяцев, на момент последнего обследования достигнутый эффект сохранялся.

Случай 2. Женщина 61 года, обследована в связи с персистирующим в течение полугода нефротическим синдромом (НС), СКр 146 мкмоль/л. БП: AL амилоидоз с экспрессией легких цепей (ΛC) kappa. ИХИ сыворотки крови и мочи: следовая секреция