

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 гаммпатии – редкая патология, составляющая 1-5% всех случаев клональных плазмоклеточных заболеваний, сведения о поражении почек у этих пациентов скудны. Мы представляем три клинических наблюдения биклональной гаммпатии 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 (ЛЦ) kappa. ИХИ сыворотки крови и мочи: следовая секреция

IgG κ + IgG λ , следовая экскреция белка Бенс-Джонса (ББД) и. Миеелограмма: ПК 6%. Иммунофенотипирование (ИФТ) клеток костного мозга: ПК с аберрантным иммунофенотипом составляют 81,2% всех ПК. Цитогенетическое исследование CD138+ клеток: транслокация t(11;14)(q13;q32) в 28,5% ядер. Диагностирована тлеющая миеелома, в течение 6 месяцев проводилась терапия по схеме бортезомиб-дексаметазон с достижением гематологического, но не органного ответа: патологическая секреция не определяется, СКр 189 мкмоль/л, ПУ 5,0 г/сутки. Еще через 4 месяца СКр 404 мкмоль/л, рекомендована подготовка к заместительной почечной терапии (ЗПТ).

Случай 3. Женщина 51 года, обследована в связи с впервые выявленным НС, СКр 114 мкмоль/л. БП: AL амилоидоз с экспрессией ЛЦ λ . ИХИ сыворотки крови и мочи: секреция IgG λ 11 г/л + белок Бенс-Джонса λ (ББД λ) 502 мг/л, экскреция ББД λ 0,81 г/сутки. ИФТ клеток костного мозга: ПК с аберрантным иммунофенотипом составляют 99,5% всех ПК. Цитогенетическое исследование CD138+ клеток: тетрасомия 15, трисомия 5,9 в 54% ядер; по одному дополнительному сигналу от локуса гена 17p13TP53 и центромеры 17 в 54% ядер (трисо-

мия 17); амплификация 1q21 в 54% ядер (1 сигнал). Гистологическое исследование трепанобиоптата: субстрат плазмноклеточной неоплазии. Диагностирована множественная миеелома, терапия по схемам бортезомиб-циклофосфамид-дексаметазон и даратумаб-леналидомид без эффекта, CAR-T-клеточная терапия – с неустойчивым гематологическим ответом. Через 13 месяцев СКр 918 мкмоль/л, начата ЗПТ. В дальнейшем в течение 2 месяцев получала помалидомид, достигнут гематологический ответ (исчезновение секреции ББД λ , следовая секреция IgG λ) без восстановления функции почек.

Заключение. Биклональная гаммапатия может выявляться как при множественной/тлеющей миееломе, так и в случаях, не удовлетворяющих критериям злокачественного лимфопролиферативного заболевания. В нашей серии наблюдений только один из двух секретируемых парапротеинов явился субстратом поражения почек, в одном случае это был ПГНМИД, и в двух других AL амилоидоз, осложнивший течение множественной/тлеющей миееломы. Достижение хорошего гематологического отчета обеспечивает органную ремиссию, при отсутствии гематологического ответа или при неполном ответе поражение почек неуклонно прогрессирует.