

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра педиатрии №3



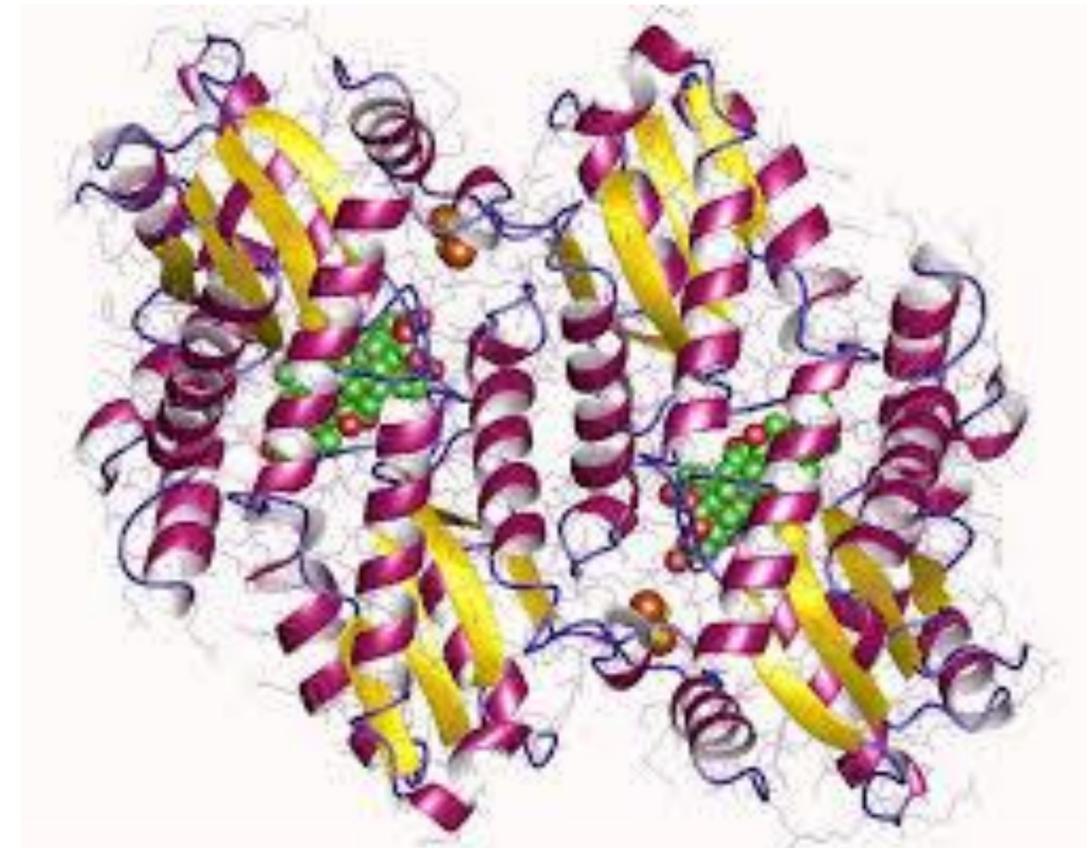
Эритропоэтическая протопорфирия у ребенка

- ассистент кафедры педиатрии №3, к.м.н.
Усенко Надежда Алексеевна
- ординатор кафедры педиатрии №3
Буряк Николай Владимирович

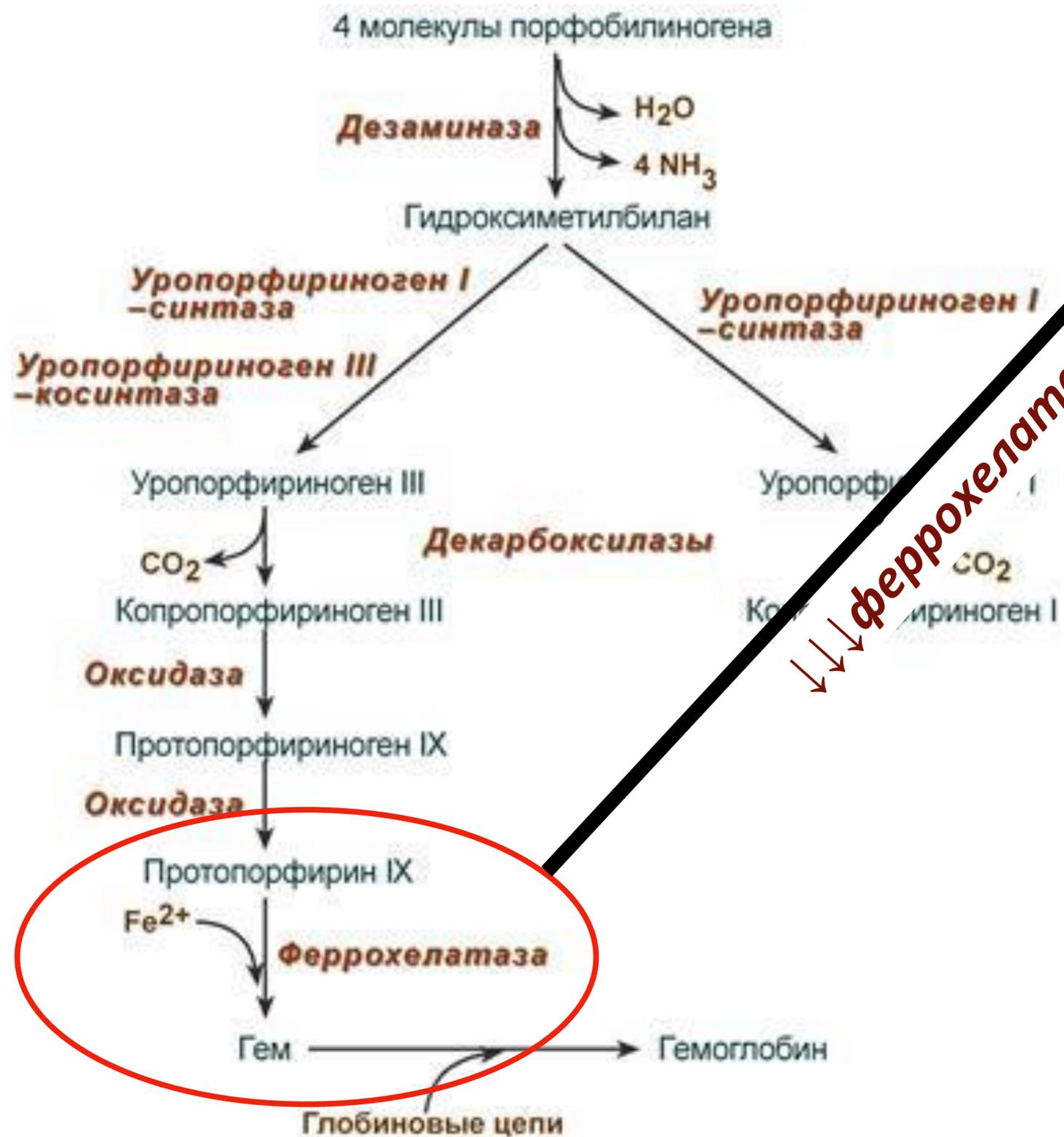
Научно-практическая конференция
«Педиатрический консилиум: разбор сложных клинических случаев»
Донецк
29 мая 2025 г.

Актуальность

Эритропоэтическая протопорфирия (ЭПП) – генетическое, орфанное заболевание, относящееся к группе порфирий, проявляющееся наследственной недостаточностью фермента феррохелатазы.



Актуальность



↑ к-во протопорфирина накапливается в

КОСТНОМ МОЗГЕ

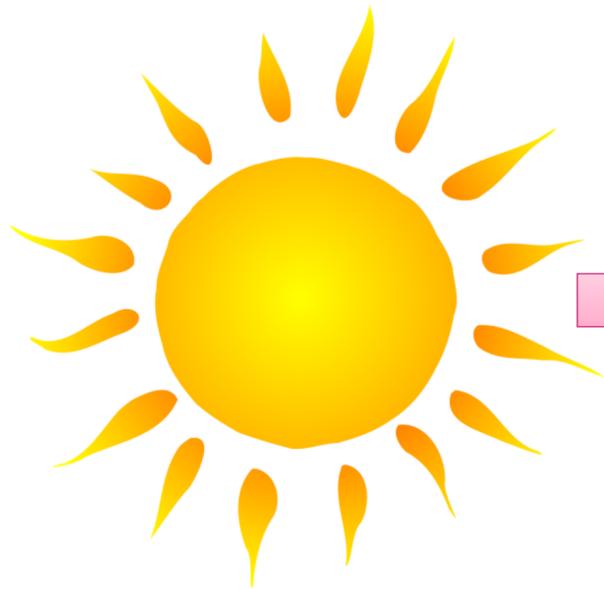
эритроцитах

плазме

коже

ВЫВОДИТСЯ ПЕЧЕНЬЮ И
ЖЕЛЧЬЮ

Актуальность



длина волны 400 нм
(полоса Soret)



Протопорфирин

высвобождает энергию в виде флуоресценции, синглетного кислорода и других активных форм кислорода



Повреждение тканей

- перекисное окисление липидов,
- окисление аминокислот,
- образование поперечных сшивок в белках клеточных мембран,
- повреждение эндотелиоцитов капилляров

Актуальность

фотоактивация
системы
комплемента

Выброс гистамина,
кининов и фактора
хемотаксиса

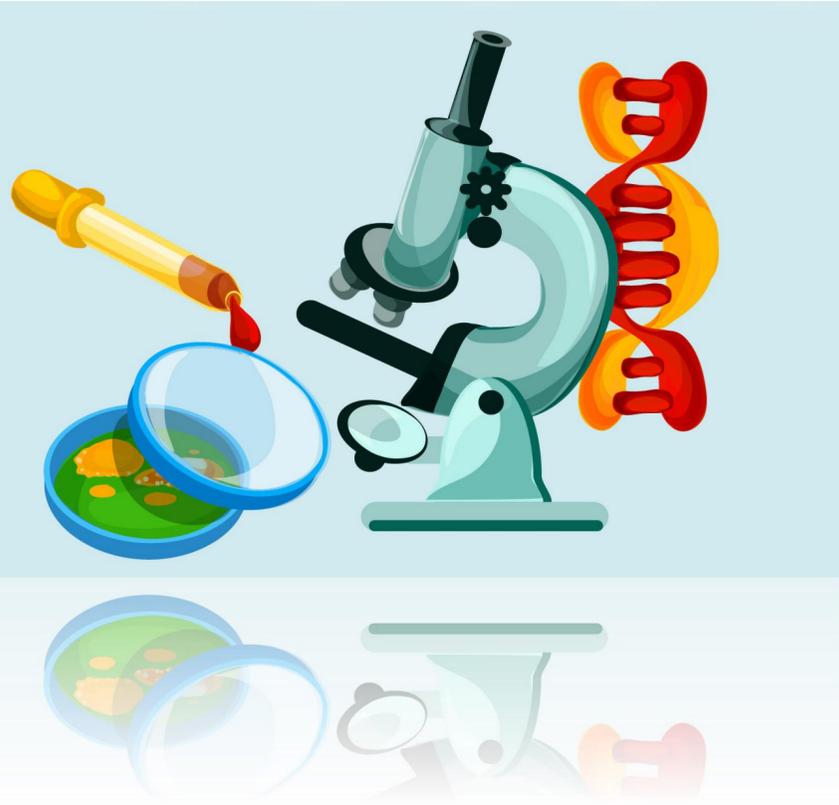
хроническое
поражение печени
(10%)

цирроз с развитием
печеночной
недостаточности

массивная
экскреция
протопорфирина

отложение
пигментных камней
в желчном пузыре

Актуальность



- Аутосомно-доминантный тип наследования (мутации FESN).
- Частота встречаемости – 1:17 000 - 1:130 000.
- Сложность диагностики и подбора терапии (имеет схожие симптомы с большим перечнем заболеваний).
- Вызывает психосоциальные трудности в семье:
 - ❖ дети отказываются покидать дом без видимой причины,
 - ❖ во время приступа сильных болей становятся агрессивными, истеричными, отдаляются от окружающих, появляется склонность к суициду.

Цель исследования

анализ клинического случая эритропоэтической протопорфирии у пациента 8 лет.

Материал и методы

Проведено клинико-лабораторное обследование и ретроспективный анализ истории развития и болезни ребенка.



Клинический случай

3 года

- Первые признаки заболевания
- Приступы боли, гиперемии, нарушения чувствительности кистей рук и лица.
- Лечение атопического дерматита.

4 года

- Прогрессирование заболевания
- Увеличение продолжительности приступов до 5 дней
- + стопы, предплечья, голени
- нарушение сна из-за болевого синдрома

Клинический случай

6 лет

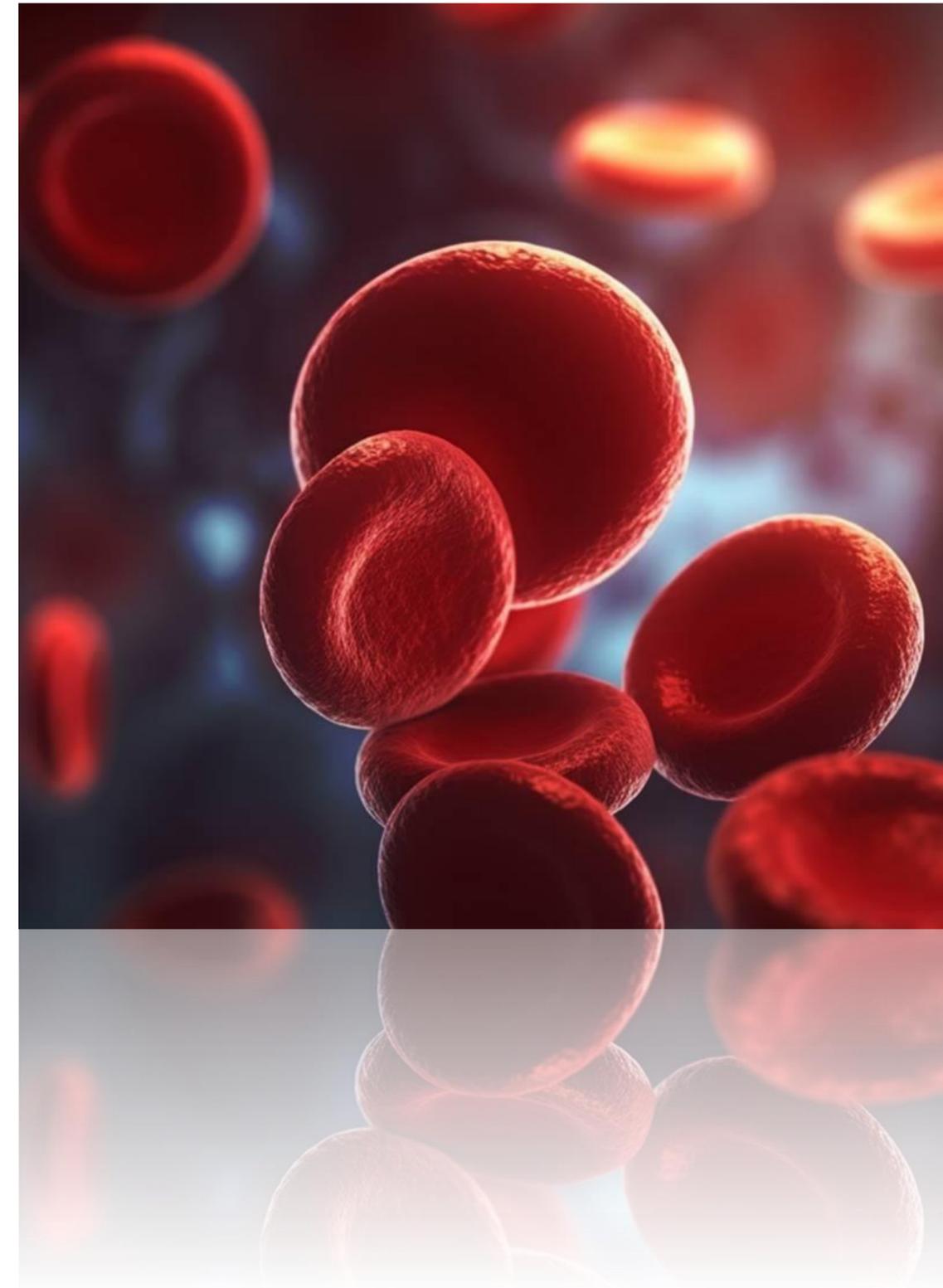
**Ревматологическое
отделение**

**Педиатрическое отделение
РДКБ г. Москвы**

исключена аутоиммунная
патология

заболевание, связанное с нарушением
синтеза гема ?

нормальное количество эритроцитов
(4,3 Т/л), снижение ферритина (14,3
нг/мл) и эритроцитарных индексов



Клинический случай

Полное
секвенирование
экзома



патогенные
мутации гена FECH
в гетерозиготной
форме

Уровень
порфиринов в
крови



повышен



Телемедицинская консультация с НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева.
Окончательный диагноз: эритропоэтическая протопорфирия.

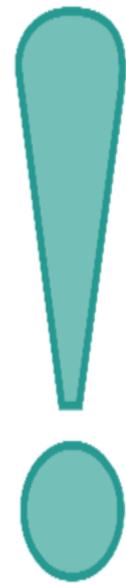
Клинический случай

- ✓ ЭПП не имеет специфической терапии.
- ✓ С целью облегчения симптомов во время приступов:
 - солнцезащитные кремы с уровнем SPF (солнцезащитный фактор) 50 и выше;
 - циметидин по 200 мг 2 раза в сутки курсами по 2 месяца с перерывами;
 - хлорохин по 115 мг 2 раза в неделю при повышении протопорфирина в плазме;
 - альфа-токоферол 7 мг/сут курсами по 2 недели с перерывами.



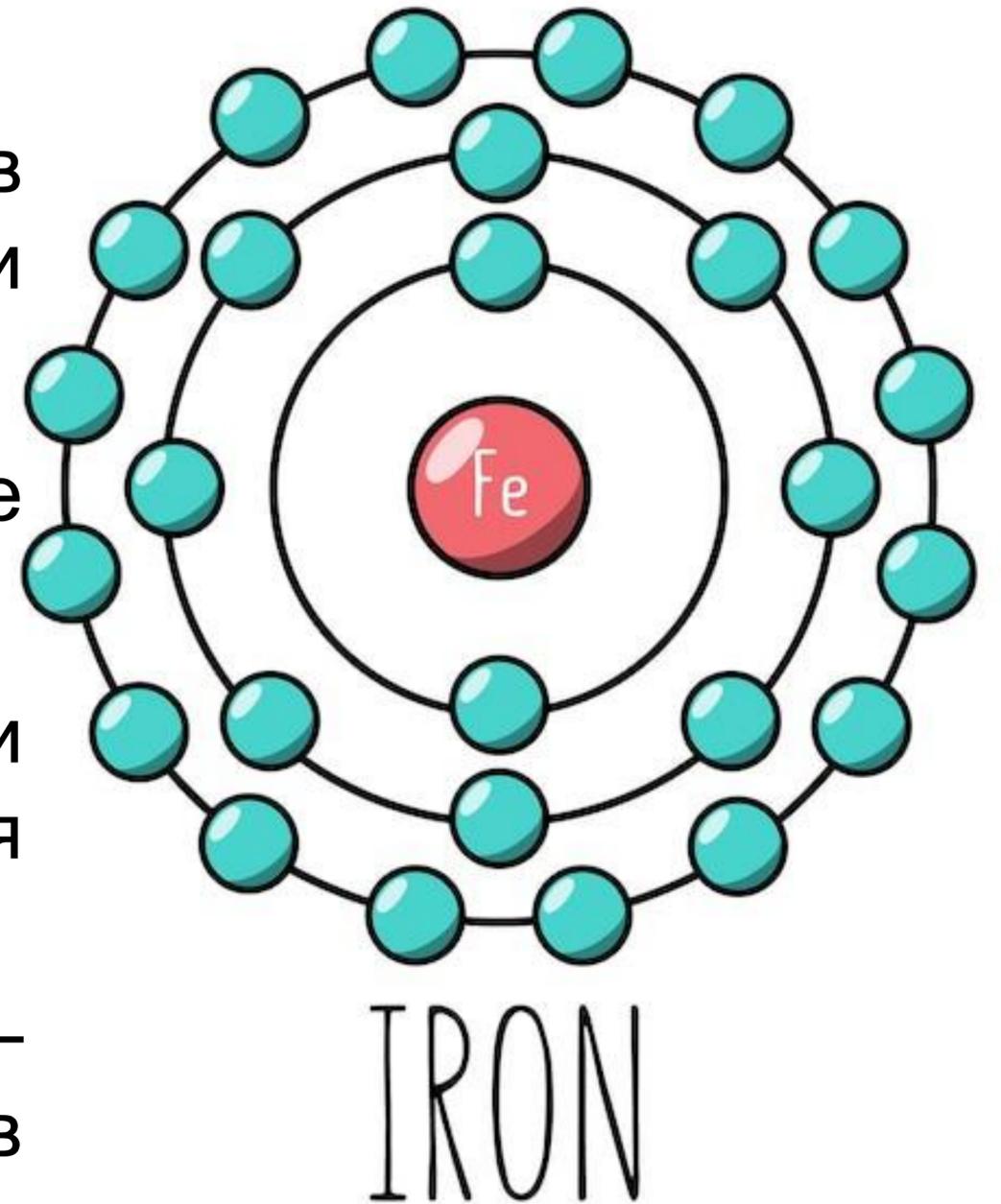
Клинический случай

- В январе 2025 г. (8 лет) – обострение, лечение в отделении детской онкологии и гематологии ИНВХ им. В.К. Гусака.
- За время госпитализации патологические проявления заболевания купированы.



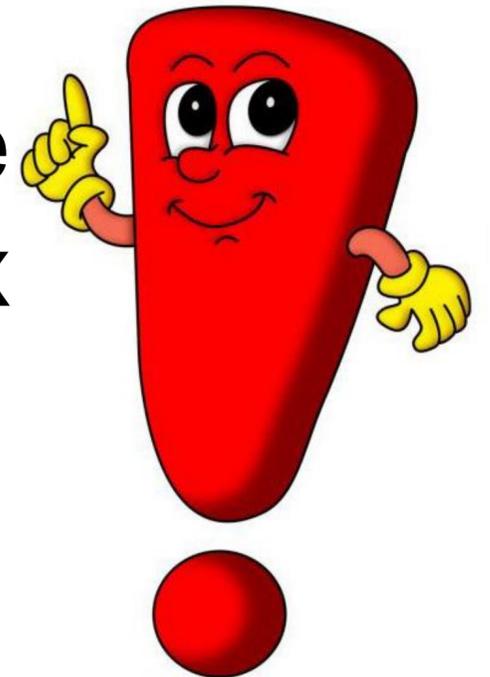
При снижении сывороточного железа и ферритина ниже нормы уменьшается частота возникновения приступов.

Ионы двухвалентного железа – аллостерический активатор ферментов каскада синтеза гема.



Заключение

- ✓ Диагностика эритропоэтической протопорфирии занимает достаточно долгое время.
- ✓ Правильно установленный диагноз и своевременное назначение симптоматической терапии существенно улучшают качество жизни детей с данной патологией.
- ✓ Научный интерес представляет дальнейшее изучение данной патологии и изобретение новых способов специфической терапии.



Спасибо за внимание!

