НАСЛЕДСТВЕННЫЙ АНГИООТЁК В БЕЛАРУСИ: КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА И ИСПОЛЬЗУЕМАЯ ТЕРАПИЯ

Гурьянова Ирина Евгеньевна¹, Жаранкова Юлия Сергеевна¹, Овсяник Ирина Васильевна², Алешкевич Светлана Николаевна¹, Белевцев Михаил Владимирович¹

¹Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии. 223053, Республика Беларусь, Минский р-н, Боровлянский с/с, д. Боровляны, ул. Фрунзенская, 43.

²Республиканское общественное объединение «Помощь пациентам с наследственным ангиоотеком». 230021, Республика Беларусь, Гродно, ул. Лиможа 54, пом. 5

E-mail: guryanovairina85@gmail.com

Ключевые слова: наследственный ангиоотёк; С1-ингибитор; SERPING1; Беларусь; терапия.

Введение. Наследственный ангиоотёк (НАО) — редкое и опасное для жизни генетическое заболевание, которое проявляется в виде рецидивирующих острых приступов отёков слизистой оболочки, поражающих любые участки тела, которые, как правило, продолжаются в течение нескольких дней. Наиболее опасными являются отёки верхних дыхательных путей, которые могут привести к удушью и смерти, если вовремя не применить адекватную терапию [1]. Клиническое проявление симптомов НАО достаточно разнообразно среди пациентов с диапазоном, варьирующим от бессимптомных случаев до пациентов, страдающих от еженедельных тяжёлых и угрожающих жизни приступов [2, 3].

Цель исследования. Дать клиническую характеристику в когорте пациентов с генетически подтверждённым наследственным ангиоотёком в Республике Беларусь и оценить используемую терапию.

Материалы и методы. В исследование включено 76 белорусских пациентов с патогенетическими нарушениями в гене SERPING1 (ассоциированные с НАО тип I и НАО тип II) и зафиксированными клиническими проявлениями НАО. Соотношение между пациентами мужского и женского пола составило 1:1,8. Тяжесть течения заболевания определяли по шкале BYGUM (диапазон 0–10 баллов). Клинические данные брали из анкет, заполненных пациентами и/или из медицинских карт. Информированное согласие было получено у всех пациентов и/или их официальных опекунов.

Результаты. Медиана возраста пациентов к клиническими проявлениями НАО составила 38,5 лет (диапазон: 2 года — 87 лет). Медиана возраста на момент появления первых клинических симптомов — 12,5 лет (диапазон: 1 год — 47 лет). У 54,0% пациентов (n=41) тяжесть находилась в диапазоне от 0 до 5 баллов включительно, у 26,3% пациентов (n=20) оценка тяжести составила 6–7 баллов, у 19,7% пациентов (n=15) — 8, 9 и 10 баллов. Доминирующими явились отёки кожных покровов, которые присутствовали у 92% пациентов (n=70), затем следовал отёк внутренних органов — у 75,0% пациентов (n=57). У 51,3% пациентов (n=39) в анамнезе значился отек жизнеугрожающей локализации — отёк гортани. 21 пациент указали возраст при первой манифестации отёка гортани, медиана составила 18 лет (диапазон: 3 года — 50 лет). 39 пациентов предоставили информацию о количестве приступов с 2018 по 2021 гг. (медиана и диапазон): 2018 год — 13 (0–70); 2019 год — 12 (0–150); 2020 год — 16 (5–159); 2021 год — 17 (3–100). Из этих пациентов у четырех отмечены периоды, когда количество их отеков возрастало в 2–3 раза, триггерами послужили: экзамены/сессия, тяжелая физическая нагрузка на работе, переезд в другую страну, беременность.

Использование терапии по требованию и профилактической терапии оценено у 38 пациентов. Проанализировано 672 приступа: в 45,1% приступов (n=303) была использована терапия неэффективными препаратами (антигистаминные препараты, стероиды, транексамовая кислота и ε-аминокапроновая кислота и др.), в 42,3% приступов (n=284) терапия вообще не приме-

нялась, в 9,8% (n=66) использована свежезамороженная плазма, в 2,8% (n=19) — концентрат C1-ингибитора. В качестве профилактической терапии 23,7% пациентов (n=9) указали, что используют андрогены либо анаболические стероиды, 2,6% пациентов (n=1) — транексамовую кислоту, 73,7% (n=28) указали, что не применяют профилактическую терапию.

Заключение. За весь период использования генетической диагностики НАО в Республике Беларусь выявлено 93 пациента с патогенетическими нарушениями в гене SERPING1. 76 из этих пациентов имеют клинические проявления заболевания. Среди пациентов без клинических проявлений 82,4% находятся в возрасте до 18 лет, а среди пациентов с клиническими проявлениями заболевания около 90% составляют пациенты 18-ти лет и старше. В Беларуси недавно зарегистрированы эффективные препараты как для купирования приступов, так и для профилактической терапии, поэтому существует большая вероятность, что скоро пациенты будут обеспечены данными препаратами. При адекватном лечении пациенты с НАО могут быть абсолютно социально активны, интеллектуально сохранны и иметь продолжительность жизни как у людей без НАО.

Литература:

1. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1 esterase inhibitor deficiency workshop and beyond / A. Agostoni [et al.] // *The J. of Allergy and Clin. Immunol.* — 2004. — Vol. 114, № 3, suppl. — P. S51 — S131.
2. Zuraw, B. L. Clinical practice. Hereditary angioedema / B. L. Zuraw // *The N. Engl. J. of Med.* — 2008. — Vol. 359, № 10. — P. 1027–1036.
3. Longhurst, H. Hereditary angio-oedema / H. Longhurst, M. Cicardi // *The Lancet.* — 2012. — Vol. 379, № 9814. — P. 474–481.