Острые порфирии

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2024 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E80.2 · Национальное гематологическое общество, Региональная общественная организация «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», Российское общество детских онкологов и гематологов

Острые порфирии — редкие наследственные заболевания биосинтеза гема, при которых провоцирующие факторы вызывают накопление в печени нейротоксичных предшественников порфиринов. Рекомендация посвящена распознаванию атаки, подтверждению диагноза, срочному лечению, профилактике рецидивов и наблюдению за осложнениями.

Главное

- Атаку следует подозревать при сочетании острой интенсивной боли в животе без перитонеальных симптомов с тахикардией, артериальной гипертензией, запором, тошнотой, рвотой или парезом мочевого пузыря; возможны гипонатриемия, парезы, когнитивные нарушения и судороги. Обязательны отсутствие другой причины и повышение ПБГ в моче более чем в 5 раз.
- К типичным провоцирующим факторам относятся порфириногенные лекарственные препараты, алкоголь, инфекции, колебания гормонального фона, включая менструальный цикл и беременность, а также гипогликемия.
- При подозрении на атаку мочу на ПБГ и АЛК берут безотлагательно на высоте симптомов, защищают от света; при задержке исследования образец замораживают при −18 °C. Нормальные ПБГ и АЛК позволяют исключить ОП.
- При установленной атаке гемин вводят внутривенно по 3 мг/кг 1 раз в сутки 4 дня, максимально 250 мг в сутки. Раннее начало терапии позволяет купировать атаку ОП и предупредить развитие осложнений. Уровень убедительности рекомендаций B, уровень достоверности доказательств 2.
- До исключения ОП следует воздержаться от назначения лекарств и проведения диагностических манипуляций, включая операции, способных повредить пациенту.
- Бульбарный синдром, паралич дыхательной мускулатуры, клинический риск дыхательной недостаточности, тяжелая гипонатриемия, нарушения ритма, угнетение сознания или артериальное давление выше 200 мм рт. ст. требуют лечения в ОРИТ.
- После 50 лет пациентам с ОП и бессимптомным носителям генетического дефекта ежегодно выполняют УЗИ печени и определяют альфа-фетопротеин для раннего выявления гепатоцеллюлярной карциномы. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 4.

Диагностика

1. Собрать анамнез: характер и интенсивность боли, стул, тошноту и рвоту, сердцебиение, мочеиспускание и цвет мочи, сроки и распространение мышечной слабости, нарушения глотания, сознания и поведения, судороги, а также сведения о лекарствах, алкоголе, характере питания, колебаниях массы тела, инфекциях, стрессе и менструальном цикле. Уточнить похожие эпизоды у пациента и родственников. УУР C, УДД 5.
2. При осмотре оценить отсутствие или наличие раздражения брюшины и мышечного дефанса, пульс, артериальное давление, сознание и поведение, мышечную силу, тембр голоса, артикуляцию, глотание и функцию мимических мышц. УУР C, УДД 5.
3. Безотлагательно исследовать мочу на ПБГ и АЛК количественным методом; при отсутствии такой возможности допустим качественный тест с реактивом Эрлиха. Повышение ПБГ в 5 и более раз соответствует биохимическим критериям атаки, а нормальные ПБГ и АЛК позволяют исключить ОП. УУР B, УДД 2.
4. После подтверждения атаки выполнить общий анализ крови и мочи, биохимический анализ крови с креатинином, натрием, калием, хлоридами и мочевиной, коагулограмму и определить натрий в моче для оценки электролитных нарушений и функции органов. УУР C, УДД 5.
5. Для верификации диагноза пациенту с подозрением на ОП и близким родственникам проводят молекулярно-генетическое исследование генов HMBS, CPO и PPOX; его следует выполнять в высокоспециализированных лабораториях федеральных центров. УУР C, УДД 4.

6. По клиническим показаниям исключают сопутствующую патологию: проводят УЗИ и КТ органов брюшной полости при боли, ЭКГ, исследование грудной клетки при подозрении на легочную патологию, а МРТ головного мозга — при энцефалопатии. УУР С, УДД 4 для УЗИ/КТ и МРТ; УУР В, УДД 3 для ЭКГ.

Лечение

- При установленной атаке срочно начать гемин: 3 мг/кг внутривенно 1 раз в сутки 4 дня, максимум 250 мг в сутки. До и после введения систему промывают физиологическим раствором для снижения риска тромбофлебита. УУР В, УДД 2.
- При легкой атаке с неинтенсивной болью, без неврологических и электролитных нарушений, либо при невозможности введения гемина применяют 10% раствор декстрозы внутривенно медленно, 1–2 л в сутки. Метод не используют при беременности и хронической почечной недостаточности. УУР С, УДД 5.
- Исключить лекарства с порфириногенной активностью, алкоголь, голодание или низкокалорийную диету и стресс; активно лечить инфекции. УУР С, УДД 4.
- При интенсивной боли с ВАШ более 7 см использовать опиоидные анальгетики; при нетяжелом болевом синдроме назначают нестероидные противовоспалительные и противоревматические препараты. УУР С, УДД 5.
- Тахикардию лечат селективными бета1-адреноблокаторами; при гипертоническом кризе используют антиадренергические средства центрального действия и селективные бета1-адреноблокаторы по зарегистрированным показаниям и разрешенному перечню. УУР С, УДД 5.
- Для профилактики голодания и обезвоживания применяют небольшие или умеренные объемы декстрозы и электролитных растворов с контролем водно-электролитного баланса; при гипонатриемии вводят изотонический раствор натрия хлорида. УУР С, УДД 5.
- При длительном парезе желудочно-кишечного тракта или нарушении глотания обеспечить нутритивную поддержку, отдавая предпочтение энтеральному питанию; при необходимости используют назогастральный или назоеюнальный зонд, при длительном питании — гастростому, а парентеральное питание оставляют для случаев невозможности энтерального. УУР С, УДД 4.
- При крайне тяжелом течении ОП и неэффективности гормональной терапии у взрослых с тяжелыми рецидивирующими атаками профилактический гемин назначают по 4 мг/кг 1 раз в неделю либо по 3–4 мг/кг 4 дня подряд в режиме от еженедельного до ежемесячного. Нужно контролировать показатели обмена железа. УУР С, УДД 4.

Когда направить и как наблюдать

- Экстренная госпитализация показана при симптомах атаки ОП.
- Перевод в ОРИТ нужен при риске дыхательной недостаточности, прогрессировании с бульбарными симптомами, тяжелой гипонатриемии, нарушениях ритма, артериальном давлении выше 200 мм рт. ст. или угнетении сознания. Интубация и ИВЛ показаны при параличе дыхательной мускулатуры, нарушении движения диафрагмы или кашлевого рефлекса, а также при аспирационной пневмонии. УУР С, УДД 4.
- После стабилизации атаки пациента с неврологическим дефицитом, нарушающим передвижение или самообслуживание, направляют на второй этап реабилитации.
- Плановая госпитализация требуется для диспансерного обследования, при симптомах хронической почечной недостаточности или подозрении на гепатоцеллюлярную карциному.

Частые вопросы

Как заподозрить атаку острой порфирии?

Ориентируются на острую боль в животе без перитонеальных симптомов в сочетании с автономными проявлениями — тахикардией, гипертензией, запором, тошнотой, рвотой или парезом мочевого пузыря. Парезы, гипонатриемия, судороги и нарушения сознания усиливают подозрение; необходимо исключить другие причины.

Какой анализ первым подтверждает атаку ОП?

Исследуют мочу на ПБГ и АЛК, предпочтительно количественно. Повышение ПБГ более чем в 5 раз на фоне типичной клинической картины соответствует критериям атаки; мочу берут на высоте симптомов и защищают от света.

Какова схема лечения гемином при атаке?

Гемин вводят внутривенно по 3 мг/кг 1 раз в сутки в течение 4 дней, не более 250 мг в сутки. До и после инфузии систему промывают физиологическим раствором.

Когда вместо гемина используют декстрозу?

10% раствор декстрозы применяют при легкой атаке без неврологических и электролитных нарушений либо если гемин недоступен; объем составляет 1–2 л в сутки при медленном внутривенном введении. При беременности и хронической почечной недостаточности этот подход не применяют.

Какие пациенты с ОП нуждаются в ОРИТ?

В ОРИТ переводят при риске дыхательной недостаточности, бульбарных симптомах, тяжелой гипонатриемии, нарушениях ритма, угнетении сознания или артериальном давлении выше 200 мм рт. ст. ИВЛ требуется при параличе дыхательной мускулатуры, нарушении движений диафрагмы или кашлевого рефлекса и при аспирационной пневмонии.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/145-ostrye-porfirii. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/145_3