

Кулаковская А.Е., Сасим Д.С.
НАСЛЕДСТВЕННАЯ ГЕМОРРАГИЧЕСКАЯ ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ С
ПОРАЖЕНИЕМ ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ

Научный руководитель: канд. биол. наук, доц. Жадан С.А.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Наследственная геморрагическая телеангиэктазия (далее - НГТ), или болезнь Рандю-Ослера-Вебера, относится к редким генетическим патологиям с аутосомно-доминантным типом наследования. Заболевание характеризуется нарушением ангиогенеза, приводящим к образованию телеангиэктазий и артериовенозных мальформаций (далее - АВМ) в различных органах. Основой патогенеза являются мутации в генах *ENG* (кодирует эндоглин) и *ACVRL1* (кодирует ALK-1), регулирующих процессы сосудистого ремоделирования. Эти дефекты провоцируют формирование патологических сосудов с истонченной стенкой и отсутствием капиллярного звена, что создает условия для шунтирования крови и локальных геморрагий.

Легочные АВМ, встречающиеся у 15–50% пациентов, представляют наибольшую угрозу из-за риска право-левого шунтирования крови. Это приводит к хронической гипоксемии, системной эмболизации, а также абсцессам центральной нервной системы вследствие бактериальной фильтрации. Клиническая картина НГТ отличается полиморфизмом: у большинства пациентов манифестация начинается в первом-втором десятилетии жизни с рецидивирующих носовых кровотечений (90–95% случаев), которые могут длиться часами и требовать госпитализации. Телеангиэктазии слизистых и кожи прогрессируют с возрастом, локализуясь преимущественно на губах, языке, кончиках пальцев и в желудочно-кишечном тракте. У 25–40% больных развиваются легочные АВМ, проявляющиеся одышкой, цианозом, кровохарканьем или бессимптомно до момента жизнеугрожающих осложнений.

Диагностический алгоритм при НГТ включает комплекс инструментальных и лабораторных методов. Ключевую роль играет контрастная компьютерная томография (далее – КТ) органов грудной клетки, позволяющая визуализировать мальформации диаметром от 1–2 мм. Эхокардиография с пузырьковым тестом выявляет право-левое шунтирование даже при отсутствии видимых АВМ на КТ. Генетическое тестирование методом секвенирования нового поколения (NGS) подтверждает диагноз у 85–90% пациентов, выявляя мутации в *ENG*, *ACVRL1* или реже в *SMAD4*. Дополнительно применяют магнитно-резонансную томографию головного мозга, капсульную эндоскопию и ангиографию.

Терапевтическая стратегия при НГТ направлена на профилактику кровотечений и коррекцию сосудистых аномалий. Эндоваскулярная эмболизация легочных АВМ с использованием спиралей или окклюдеров считается методом выбора, снижая риск инсульта на 50–70% при своевременном проведении. Рецидивирующие носовые кровотечения требуют местного применения тромбиновых губок, лазерной коагуляции или тампонады с антифибринолитиками. В тяжелых случаях рассматривают хирургическую лигировку сосудов или септопластику. Системная терапия включает препараты железа для коррекции анемии, а в экспериментальных протоколах изучаются антиангиогенные агенты (бевацизумаб).

Прогностические факторы при НГТ связаны с локализацией и количеством АВМ. Пациенты с неэмболизированными легочными мальформациями имеют 50%-й риск церебральных осложнений в течение 10 лет. Долгосрочное наблюдение требует ежегодной пульсоксиметрии, КТ-контроля каждые 3–5 лет и мониторинга неврологического статуса. Несмотря на успехи интервенционной радиологии, остается нерешенной проблема реканализации эмболизированных АВМ (15–20% случаев), что диктует необходимость разработки препаратов, влияющих на патологический ангиогенез. Перспективными направлениями являются генная терапия, направленная на коррекцию мутаций, и использование ингибиторов VEGF, однако их клиническая эффективность требует подтверждения. Таким образом, современный подход к НГТ предполагает междисциплинарное взаимодействие пульмонологов, генетиков и интервенционных радиологов для оптимизации диагностики и персонализации лечения.