



Сложности диагностики хронической гранулематозной болезни в раннем возрасте

О.А. Генова¹, Е.А. Ульянова^{1,2}, Л.Н. Ашина², О.Н. Чернышова²

¹ ФГБОУ ВО «Дальневосточный государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации», ул. Муравьева-Амурского, 35, г. Хабаровск, 680000, Россия

² КГБУЗ «Детская краевая клиническая больница им. А.К. Пиотровича» Министерства здравоохранения Хабаровского края, ул. Прогрессивная, д. 6, г. Хабаровск, 680003, Россия

Аннотация. В статье представлен клинический случай редкого наследственного заболевания – первичного иммунодефицита – X-сцепленной хронической гранулематозной болезни. Сложность диагностики обусловлена относительной редкостью заболевания, низкой настороженностью и недостаточной информированностью педиатров в области первичных иммунодефицитных состояний, недооценкой значимости клинических данных, отсутствием специфических лабораторных маркеров иммунодефицита, необходимостью применения современной молекулярно-генетической диагностики. Поздняя диагностика и тяжелое течение заболевания требуют многокомпонентного лечения, значительно снижают качество и продолжительность жизни детей раннего возраста.

Ключевые слова: первичный иммунодефицит, врожденные дефекты иммунитета, хроническая гранулематозная болезнь, мутации гена, X-сцепленное наследование

Abstract. This article presents a clinical case of a rare hereditary disease – primary immunodeficiency – X-linked chronic granulomatous disease. The complexity of diagnosis is due to the relatively low prevalence of the disease in the population, low awareness and insufficient awareness among pediatricians regarding primary immunodeficiency conditions, an underestimation of the significance of clinical data, the lack of specific laboratory markers for immunodeficiency, and the need for modern molecular genetic diagnostics. Late diagnosis and severe disease progression require multifaceted treatment, significantly reducing the quality of life and life expectancy of young children.

Keywords: primary immunodeficiency, chronic granulomatous disease, gene mutations, X-linked inheritance.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования: Генова О.А., Ульянова Е.А., Ашина Л.Н., Чернышова О.Н. Сложности диагностики хронической гранулематозной болезни в раннем возрасте. Якутский медицинский журнал. 2026. 93(1): 133-136. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.93.28>

Введение. Врожденные дефекты иммунитета (ВДИ), которые раньше назывались первичными иммунодефицитами (ПИД) [1], вопреки распространенному мнению не являются редкостью, ведь редкие болезни так или иначе до тех пор, пока мы о них не знаем. Как правило, начальные проявления появляются уже на первом году жизни ребенка и требуют специализированного «медицинского менеджмента». Однако недостаточная осведомленность специалистов, клинический полиморфизм и отсутствие специфических клинических маркеров ведут к гиподиагностике ВДИ [2]. Ежегодная рождаемость детей с ВДИ в России составляет не менее 1 на 16–17 тыс. новорожденных [3, 4]. Региональные эпидемиологические данные могут значительно различаться в зависимости от социально-экономических возможностей территории, уровня медицины и качества оказания медицинской помощи.

Первые заболевания из этой группы были описаны в 1960-х гг., а классификация состояла всего из 7 наименований. Главным проявлением ВДИ изначально считались тяжелые,

нередко смертельные инфекции. С появлением и совершенствованием генетических диагностических методов были описаны новые генотипы и фенотипы ВДИ с такими проявлениями, как аутоиммунные и редкие/атипичные онкологические заболевания, тяжелые формы аллергии и позже аутовоспаление и аплазия кроветворения [5]. В классификации ВДИ на 2024 г. есть данные о 559 диагнозах и 511 гене, дефекты которых приводят к различным аутовоспалительным синдромам и прочим врожденным ошибкам иммунитета; они подразделяются на 10 групп в зависимости от основного иммунологического патомеханизма [3]. Введение с 2023 г. расширенного неонатального скрининга повышает вероятность доклинической диагностики только некоторых (D80–84) ВДИ [6], которая методом ПЦР в реальном времени для определения маркеров Т- и В-клеточного лимфопоза (TREC и KREC), но для точного диагноза требуется иммунофенотипирование методом проточной цитометрии с последующим молекулярно-генетическим исследованием.

Одним из вариантов ВДИ, для ко-

торых в силу особенности патогенеза технически не осуществляется неонатальный скрининг, является хроническая гранулематозная болезнь (ХГБ). Заболеваемость различными формами ХГБ колеблется от 1:1 000 000 до 1:250 000 населения (1 на 200 000–250 000 живых новорожденных) [7], встречается с относительно равной частотой у представителей всех этнических групп [8].

ХГБ – это наследственное заболевание из генетически гетерогенной группы ВДИ, связанных с нарушением бактерицидной функции фагоцитов в результате различных дефектов фермента никотинамидаденин-динуклеотидфосфатоксидазы – NADPH-оксидазы. Дефекты в любом из генов, кодирующих 5 субъединиц NADPH-оксидазы, приводят к снижению ее активности, замедлению реакции восстановления молекулярного кислорода до супероксидного радикала, что обуславливает падение киллинга микроорганизмов в процессе фагоцитоза во всех клетках миелоидного ряда [5]. В результате отсутствия или низкой активности «кислородного взрыва» бактерии и грибы, поглощенные нейтро-

филами, продолжают внутриклеточно размножаться, что способствует рецидивированию и генерализации инфекции, скоплению иммунных клеток в местах инфицирования и очагах воспаления, формированию хронического гранулематозного процесса в органах, контактирующих с внешней средой [5]. Множественные гранулематозные поражения возникают в легких, печени, лимфоузлах, желудочно-кишечном и мочеполовом трактах [9, 10].

Наиболее частая Х-сцепленная форма ХГБ (более 60% случаев ХГБ) обусловлена молекулярным дефектом в гене *CYBB* (Хр21.1-p11.4), состоящем из 13 экзонов и кодирующем субъединицу *gp91phox*. Мутации распределены почти равномерно на всем протяжении гена *CYBB*. Реже встречаются аутосомно-рецессивные формы ХГБ, обусловленные мутациями в генах *NCF1*, *NCF2* и *CYBA*, кодирующих белки *p47phox*, *p67phox* или *p22phox*, соответственно [11].

Пациенты с ВДИ являются сложными в диагностике и лечении, поскольку у них нередко имеет место сочетание инфекционной предрасположенности и аутоиммунной патологии. Приводим клинический пример тяжелого течения Х-сцепленной формы ХГБ, подтвержденной молекулярно-генетическим анализом, у мальчика 1-го года жизни.

Описание клинического случая. Мальчик от матери с отягощенным акушерским анамнезом (1 беременность в 19 лет – замершая на сроке 9 недель, 2 беременность в 20 лет – прерывание на сроке 25 недель вследствие пороков развития плода; 3 беременность – здоровая девочка); у отца ребенка в предыдущем браке – 2 замерших беременности, живых детей не было. Рожден от 4 беременности, протекавшей на фоне коклюша, вторых преждевременных родов на 36 неделе путем экстренной операции кесарева сечения. Масса при рождении 2720 г, рост 48 см. На грудном вскармливании до 1 месяца. Привит в роддоме (БЦЖ, гепатит В). Туберкулез, венерические заболевания в семье отрицали. Результат расширенного неонатального скрининга отрицательный. В неонатальном периоде перенес энтероколит, обусловленный условно патогенной флорой. После первого месяца жизни ребенок неоднократно госпитализировался в стационар с воспалительными процессами различной этиологии и локализации: в октябре 2023 г. – кишечная инфекция, энтерит, вызванный *Enterobacter cloacae*, средней степени тяжести, ток-

сикоз с эксикозом 1 степени; в ноябре 2023 г. – острый подкожный парапроктит, в декабре 2023 г. – ротавирусный энтероколит, средней степени тяжести с эксикозом 2 степени; анемия легкой степени, в феврале 2024 г. – острый подкожный парапроктит слева (оперирован, вскрытие гнойного парапроктита).

В период госпитализации в апреле-мае 2024 г. впервые документирована генерализованная бактериальная инфекция: гастроэнтерит, пневмония, евстахеит двусторонний, подозрение на специфический процесс мезентериальных лимфоузлов. Заболевание протекало со стойкой ежедневной фебрильной лихорадкой, инфекционный процесс сопровождался тяжелой анемией. При проведении комплексного обследования в миелограмме выявлены признаки инфекционного бактериального процесса, исключены злокачественное заболевание крови, ВИЧ-инфекция, гепатиты В и С. По КТ всего тела: средний отит справа; пневмония в верхней доле справа с отрицательной динамикой за счет увеличения объема поражения; пневмоплеврорфиброз в S1-2,6,10 левого легкого; внутрибрюшная лимфоаденопатия со структурными изменениями мезентериальных лимфоузлов (более вероятно специфической этиологии); паховая лимфоаденопатия (более вероятно специфической этиологии). Результат иммунограммы патологических изменений в звеньях клеточного и гуморального иммунитета не выявил. Результат TREC и KREC патологических изменений иммунитета не выявил. Пациент дистанционно консультирован в ФБГУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», получено заключение: крайне высоко вероятен диагноз «ПИДС – хроническая гранулематозная болезнь». Рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования полным секвенированием по Сэнгеру гена *CYBB*, ПЦР-диагностика биоптатов лимфоузлов для исключения атипичного микобактериоза (вакцинальный штамм *M.bovis*). Учитывая анамнез заболевания (неоднократные бактериальные инфекции, инволюция рубца в месте введения BCG, наличие увеличенного подмышечного лимфоузла слева, лимфаденит внутрибрюшных лимфоузлов), фтизиатром было заподозрено наличие возможной BCG-генерализованной инфекции, назначена массивная антибактериальная терапия (Изониазид, Рифампицин, Левофлоксацин, Амикацин). Проведена биопсия мезентериального лимфоуз-

ла с целью исключения образований брюшной полости, исключения туберкулеза лимфатических узлов – морфологическая картина, характерная для гранулематозно-некротического лимфаденита, связанного с выраженным иммунодефицитом. На 13 сут после операции биопсии усилились симптомы интоксикации: появилась многократная рвота, гипертермия до 39°C, отказ от еды, в связи с чем заподозрен менингоэнцефалит специфической (туберкулезной) этиологии. В анализе спинно-мозговой жидкости от 01.06.2024 – цитоз 1584 клетки, нейтрофилов 954, лимфоцитов 630; белок 1,7 г/л, глюкоза 2 ммоль/л, хлориды 113 ммоль/л, в ликворной пленке – плотный осадок с парциальным геморрагическим окрашиванием. В этот период пациент получал антибактериальную терапию: амикацин 130 мг х 1 р/д в/в, изониазид 150 мг по 1/2 таб х 1 р/д утром, рифампицин 150 мг по 1/2 таб х 1 р/д утром, левофлоксацин 250 мг по 1/4 таб х 1 р/д вечером (порешили врачу комиссии), амоксициллин + клавулановая кислота 200 мг х 3 р/д в/в. На фоне проводимой терапии состояние оставалось тяжелым, что обусловлено течением менингоэнцефалита. По УЗИ брюшной полости от 03.06.2024 – выраженная гепатоспленомегалия, гиперплазия внутрибрюшных лимфоузлов. В иммунограмме от 03.06.2024 показатели клеточного и гуморального звена иммунитета оставались в пределах нормальных возрастных значений. По рентгенограмме грудной клетки отмечалось разрешение пневмонии; по нейросонограмме сохранялись признаки менингита, выраженная дилатация внутренних ликворных пространств и цистерны промежуточного паруса. Совместно с фтизиатром проведена коррекция доз противотуберкулезных препаратов согласно Федеральным клиническим рекомендациям по диагностике и лечению туберкулезного менингита у детей, 2015 г. С 04.06.2024 отмечена отрицательная динамика по анализу ликвора: нарастание цитоза до 2124 клеток и лимфоцитов до 1818 клеток, нейтрофилы 306, снижения хлоридов – 94 ммоль/л и глюкозы – 0,76 ммоль/л, белок 1,9 г/л; ПЦР ликвора и мокроты на микобактерию туберкулеза – отрицательный результат, 07.06.2024 в ликворе обнаружена ДНК вируса Эпштейн-Барра и цитомегаловируса. Лабораторные и инструментальные исследования в последующее время отражали отрицательную динамику в состоянии пациента, несмотря на

массивную антибактериальную, противогрибковую терапию, проведение иммунотерапии внутривенным иммуноглобулином.

Состояние пациента прогрессивно ухудшалось за счет генерализованного инфекционного вирусно-бактериального процесса, присоединения полиорганной недостаточности. За время госпитализации ребенок получил противовирусную терапию: виферон 150 тыс. х 2 р/сут, ацикловир в/в 10 мг/кг х 3 р/сут; антибактериальную терапию: изониазид 20 мг/кг/сут, рифампицин 150 мг 1 р/д в/в, левофлоксацин 15 мг/кг/сут в/в капельно, меропенем 40 мг/кг х 3 р/д в/в капельно за 3 ч, амикацин 15 мг/сутки в/в, противогрибковую терапию: флуконазол 10 мг/кг/сут в/в, вариконазол 6 мг/кг/сут 1 р/д в/в; дексаметазон 10 мг/м² в сут, фуросемид 1 мг/кг х 1 р/д в/в, трансфузию альбумина человеческого, введение иммуноглобулина 0,5 г/кг, препараты крови (свежезамороженная плазма). Несмотря на проводимую терапию, в возрасте 9 месяцев наступил летальный исход. При патолого-анатомическом исследовании морфологически был подтвержден первичный туберкулёз в стадии прогрессирования (по клинко-рентгенологическим, бактериоскопическим и гистологическим данным), который характеризовался тотальным казеозным некрозом мезентериальных лимфоузлов, лимфоузлов корня брыжейки с формированием отсевов по серозной оболочке тонкого и толстого кишечника, со специфическим поражением шейных, внутригрудных, парааортальных, паракавальных, паховых и переднеаксиллярных лимфоузлов, развитием туберкулезного базиллярного менингита на фоне врождённого иммунодефицита, «хронической гранулематозной болезни» с тканевой дисплазией тимуса, умеренно выраженной гипоплазией коры надпочечников.

Постмортально были получены результаты молекулярно-генетического исследования (MLPA, набор зондов MRC-Holland SALSA MLPA Probeset P454-A1 CGD) аутопсийного материала (парафиновых блоков) – выявлена делеция 4-13 экзонов гена *CYBB* в гемизиготном состоянии. Таким образом, был подтвержден диагноз: Первичный иммунодефицит: хроническая гранулематозная болезнь.

В данном случае имела место ранняя манифестация заболевания в виде инфекционно-воспалительных процессов разнообразной этиологии и локализации, генерализация вирусно-

бактериальной инфекции, специфического инфекционного процесса с неуклонно прогрессирующим течением, формированием тяжелой полиорганной патологии, что обусловило невозможность выполнения трансплантации костного мозга или трансплантации стволовых клеток.

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует необходимость раннего комплексного подхода в оценке полисистемной клинической симптоматики в виде рецидивирующих воспалительных процессов у детей раннего возраста, несмотря на отрицательные результаты расширенного неонатального скрининга, нормальные показатели иммунограммы, уровни TREC и KREC, а учитывая X-сцепленный характер наследования некоторых ВДИ, это особенно важно у мальчиков.

Ранняя диагностика заболевания дает 90% вероятность излечения с помощью ТКМ/ТГСК [2]. По данным экспертов НАЭПД, хорошие результаты показывает терапия гранулематозных осложнений с использованием ингибитора ИЛ1 анакинры [1]. Кроме того, в отягощенных по ВДИ семьях становится реальной тактика профилактического репродуктивного поведения для рождения здорового ребенка. С этой целью рекомендуется обследование матери (при последующих беременностях) и лиц женского пола по линии матери на носительство мутации (в данной семье делеция 4–13 экзонов) в гене *CYBB*. В случае выявления носительства рекомендованы вспомогательные репродуктивные технологии: ЭКО с преимплантационной диагностикой или пренатальная диагностика в 1–2 триместре беременности. Новорожденным мальчикам в таких случаях противопоказано проведение вакцинации БЦЖ с целью предотвращения развития БЦЖ инфекции.

Литература

1. Мухина А.А., Кузьменко Н.Б., Родина Ю.А., Юхачева Д.В., и др. Врожденные дефекты иммунитета. Взгляд на проблему в 2025 году. *Педиатрия сегодня*. 2025; 2 (42): 1-2. URL: [www.medvedomosti.media/pediatrics\(15.09.2025\)](http://www.medvedomosti.media/pediatrics(15.09.2025)) / Mukhina A.A., Kuzmenko N.B., Rodina Yu.A., Yuhacheva D.V., et al. Congenital Immunity Defects: A Look at the Problem in 2025. *Pediatrics Today*. 2025; 2 (42): 1-2 (In Russian). URL: [www.medvedomosti.media/pediatrics\(15.09.2025\)](http://www.medvedomosti.media/pediatrics(15.09.2025)).
2. Сермягина И.Г., Забненкова В.В., Шагина О.А., Поляков А.В. ДНК-диагностика X-сцепленной хронической гранулематозной болезни. *Медицинская генетика*. 2019; 18(4):47-51 DOI: 10.25557/2073-7998.2019.04.47-51 / Sermyagina I.G., Zab-

nenkova V.V., Shchagina O.A., Polyakov A.V. DNA Diagnostics of X-Linked Chronic Granulomatous Disease. *Medical Genetics*. 2019; 18(4):47-51 (In Russian). DOI: 10.25557/2073-7998.2019.04.47-51

3. Бурлуцкая А.В., Статова А.В., Савельева Н.В., Триль В.Е. и др. Клинические случаи первичных иммунодефицитов у детей. *Международный научно-исследовательский журнал*. № 5 (143): 1-7. DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.143.97> / Burlutskaya A.V., Statova A.V., Savelyeva N.V., Tril V.E., et al. Clinical Cases of Primary Immunodeficiencies in Children. *International Research Journal*. No. 5 (143): 1-7 (In Russian). DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.143.97>

4. Marciano B.E., Spalding C., Fitzgerald A., et al. Common severe infections in chronic granulomatous disease. *Clin Infect Dis*. 2015 Apr 15; 60 (8): 1176–83.

5. Каландарова А.Н., Жиёмуратова Г.К., Исмаилова А.А., Маткаримова А.А. Клинические и эпидемиологические аспекты первичных иммунодефицитов в Республике Каракалпакстан. *Российский иммунологический журнал*. 2024; 27(3): 567-572. doi: 10.46235/1028-7221-16883-CAE./ Kalandarova A.N., Zhiemuratova G.K., Ismailova A.A., Matkarimova A.A. Clinical and epidemiological aspects of primary immunodeficiencies in the Republic of Karakalpakstan. *Russian Immunological Journal*. 2024; 27(3): 567-572 (In Russian). doi: 10.46235/1028-7221-16883-CAE.

6. Воронин С.В., Куцев С.И. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: вчера, сегодня, завтра. *Неонатология: новости, мнения, обучение*. 2022. 10 (4): 34–39. DOI: <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39> / Voronin S.V., Kutsev S.I. Neonatal Screening for Hereditary Diseases in Russia: Yesterday, Today, and Tomorrow. *Neonatology: News, Opinions, and Training*. 2022; 10 (4): 34–39 (In Russian) DOI: <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39>.

7. Мухина А.А., Кузьменко Н.Б., Родина Ю.А., Кондратенко И.В., Бологов А.А. Характеристика пациентов с первичными иммунодефицитными состояниями в Российской Федерации: от рождения до старости. *Педиатрия им. Г.Н. Сперанского*. 2019; 98 (3): 24-31 / Mukhina A.A., Kuzmenko N.B., Rodina Yu.A., Kondratenko I.V., Bologov A.A. Characteristics of Patients with Primary Immunodeficiency Conditions in the Russian Federation: From Birth to Old Age. *Pediatrics named after G.N. Speransky*. 2019; 98 (3): 24-31 (In Russian).

8. Rae J., et al. X-Linked Chronic Granulomatous Disease: Mutations in the *CYBB* Gene Encoding the gp91-Phox Component of Respiratory-Burst Oxidase. *American Journal of Human Genetics*. 1998; 62:1320–1331.

9. Muise AM, Xu W, Guo CH, Walters TD, Wolters et al. NADPH oxidase complex and IBD candidate gene studies: identification of a rare variant in *NCF2* that results in reduced binding to RAC2. 2012;61(7):1028–1035. doi: 10.1136/gutjnl-2011-300078.

10. Dhillon SS, Fattouh R, Elkadri A, Xu W, et al. Variants in nicotinamide adenine dinucleotide phosphate oxidase complex components determine susceptibility to very early onset inflammatory bowel disease. *Gastroenterology*. 2014;147(3):680–689.e2. doi: 10.1053/j.gastro.2014.06.005.

11. Stasia M.J., et al. Characterization of six novel mutations in the *CYBB* gene leading to different sub-types of X-linked chronic granulomatous disease. *Hum Genet*. 2005.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Вклад авторов: Генова О.А. – написание текста, научное редактирование; Ульянова Е.А. – концепция и дизайн, написание текста, научное редактирование; Ашина Л.Н. – сбор, обработка материала; Чернышова Ольга Николаевна – сбор, обработка материала.

Сведения об авторах. Генова Оксана Алимовна – канд. мед. наук, доцент кафедры госпитальной и акультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБОУ ВО ДВГМУ; Ульянова Елена Александровна – канд. мед. наук, доцент кафедры педиатрии с курсом неонатологии и перинатологии с курсом неотложной медицины ФГБОУ ВО ДВГМУ, зам. главного врача по медицинской части КГБУЗ ДККБ им. А.К. Пиотровича МЗ Хабаровского края, doctorhel@rambler.ru, <https://doi.org/0009-0002-7876-9349>; Ашина Людмила Николаевна – зав. инфекционным отделением №1 КГБУЗ ДККБ им. А.К. Пиотровича МЗ Хабаровского края; Чернышова Ольга Николаевна – зав. отделением реанимации и интенсивной терапии КГБУЗ ДККБ им. А.К. Пиотровича МЗ Хабаровского края.

Поступила: 06.10.2025 / Принята к публикации: 28.01.2025



DOI 10.25789/YMJ.2026.93.29

УДК 616-006.66

Гиперкалиемия как проявление паранеопластического синдрома при раке пищевода: клинический случай

Д.Н. Костромицкий¹, А.Ю. Добродеев¹, Д.П. Коваль², С.Г. Афанасьев¹, А.С. Тарасова¹, С.В. Вторушин^{1,2}

¹ Научно-исследовательский институт онкологии, ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», пер. Кооперативный, д. 5, г. Томск, 634009, Россия

² ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Московский тракт, 2, г. Томск, 634050, Россия

Аннотация. Паранеопластические синдромы представляют собой клинические проявления, ассоциированные со злокачественными новообразованиями и не связанные напрямую с местным ростом опухоли или ее метастазированием. Они могут существенно осложнять диагностику и выбор тактики лечения онкологических больных. Наиболее часто паранеопластические синдромы описаны при раке легкого, молочной железы и поджелудочной железы, тогда как при раке пищевода подобные проявления встречаются крайне редко. В статье представлен клинический случай аденокарциномы пищевода, осложненной стойкой гиперкалиемией, расцененной как проявление паранеопластического синдрома. Электролитные нарушения носили персистирующий характер и не поддавались медикаментозной коррекции, что сделало невозможным проведение стандартного химиотерапевтического и хирургического лечения. В качестве первого этапа была применена дистанционная лучевая терапия на область опухоли и пути лимфооттока, на фоне которой отмечена нормализация уровня калия. Это позволило в дальнейшем провести неоадьювантную химиотерапию и выполнить радикальное хирургическое вмешательство с достижением полного патоморфологического регресса опухоли. Представленный клинический случай подчеркивает необходимость учета паранеопластических электролитных нарушений при раке пищевода и демонстрирует значимость индивидуализированного подхода к лечению пациентов с нетипичным течением заболевания.

Ключевые слова: паранеопластический синдром, гиперкалиемия, рак пищевода, аденокарцинома, лучевая терапия

Abstract. Paraneoplastic syndromes are clinical manifestations associated with malignant neoplasms that are not directly related to local tumor growth or metastatic spread. They may significantly complicate diagnosis and treatment planning in cancer patients. Paraneoplastic syndromes are most commonly described in lung, breast, and pancreatic cancers, whereas such manifestations are extremely rare in esophageal cancer. This article presents a clinical case of esophageal adenocarcinoma complicated by persistent hyperkalemia, regarded as a manifestation of a paraneoplastic syndrome. The electrolyte disturbance was resistant to medical correction, which made standard chemotherapy and surgical treatment impossible. External beam radiotherapy to the primary tumor and regional lymphatic pathways was used as the first stage of treatment, resulting in normalization of serum potassium levels. This allowed subsequent neoadjuvant chemotherapy followed by radical surgical intervention, achieving a complete pathological response. The presented case highlights the importance of recognizing paraneoplastic electrolyte disorders in esophageal cancer and demonstrates the significance of an individualized treatment approach in patients with atypical disease course.

Keywords: paraneoplastic syndrome, hyperkalemia, esophageal cancer, adenocarcinoma, radiotherapy

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования: Костромицкий Д.Н., Добродеев А.Ю., Коваль Д.П., Афанасьев С.Г., Тарасова А.С., Вторушин С.В. Гиперкалиемия как проявление паранеопластического синдрома при раке пищевода: клинический случай. Якутский медицинский журнал. 2026. 93(1): 136-140. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.93.29>

Введение. Паранеопластические синдромы (ПС) – это синдромы, возникающие у онкологических больных, которые фактически обусловлены секрецией опухолью пептидов, ферментов, антигенов, вызывающих различные от-