

## СЕКЦИЯ ПЕДИАТРИИ

### ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ ГИПЕР IGE-СИНДРОМ. АНАЛИЗ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

*Абрамов В. К.*

Научный руководитель: д.м.н. профессор Камалтынова Е. М.  
Кафедра факультетской педиатрии с курсом детских болезней  
Сибирский государственный медицинский университет

**Контактная информация:** Абрамов Виталий Константинович — студент 4 курса Лечебный факультет.  
E-mail: abramoff.vk@yandex.ru

**Ключевые слова:** первичный иммунодефицит, гипериммуноглобулинемия E, синдром Джоба (Иакова).

**Актуальность исследования:** одним из синдромов, протекающих с выраженной гиперпродукцией IgE, является синдром Джоба (синонимы: Job's syndrome, синдром Йова) — мульти-системное, ауточное заболевание, характеризующееся первичным иммунодефицитным состоянием, которое в 1966 году впервые описал американский педиатр Старки Дэвис (Davis) и соавт. В настоящее время наиболее часто определяют мутацию в генах STAT3 или DOCK8 [1,2].

**Цель исследования:** демонстрация клинического случая гипер IgE-синдрома с оценкой клинического течения и диагностического поиска.

**Материалы и методы исследования:** ретроспективный клиничко-лабораторный анализ истории болезни пациентки А., 14 лет.

**Результаты:** из анамнеза известно: в роддоме поставлен диагноз: синдром дыхательных расстройств новорожденных 1 степени, церебральная ишемия, токсическая эритема, задержка внутриутробного развития 2 степени. С 3 месяцев наблюдалась у невролога с диагнозом перинатальное поражение центральной нервной системы, с 2 месяцев отмечались проявления атопического дерматита. В 2 месяца у ребенка отмечались проявления БЦЖита, профилактические прививки не проводились. С раннего возраста отмечались рецидивирующие абсцессы. В марте и октябре 2007 года вскрытие абсцессов разных областей (щечной области, грудной железы, области ягодицы справа), в связи с чем был поставлен диагноз: первичное иммунодефицитное состояние, неуточненного генеза. Специфическая диагностика и лечение не проводились. С 2017 по 2019 годы непрерывно-рецидивирующее течение «холодных абсцессов», инфекционные осложнения- синуситы, отиты, аденоидит, пневмонии. В октябре 2020 года проведено вскрытие абсцесса и биопсия шейного лимфатического узла. Концентрация сывороточного иммуноглобулина E от 06.11.2020 11600 Ед/мл. В этой связи для уточнения диагноза пациентка направлена в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева для верификации диагноза и лечения. На основании жалоб, данных анамнеза, результатов проведенного обследования, в том числе молекулярно-генетического ребенку верифицирован диагноз: Основной: Первичный иммунодефицит: гипер IgE-синдром (мутация в гене STAT3 (с.1145G>A), p.R382Q, в гетерозиготном состоянии).

**Выводы:** выявленная мутация в гене STAT3 свидетельствует о динуклеотидной замене, где G (гуанин) заменился на A (аденин) в точке R382Q (hotspot). Динуклеотидные замены в дан-

ном участке гена приводят к тому, что синтезируется другая аминокислота и, соответственно, ген STAT3 не может адекватно выполнять свою функцию. Таким образом гипер IgE- синдром является редкой патологией, правильная и своевременная диагностика которого возможна только при анализе совокупности клинических симптомов и лабораторных показателей. Анализируя отдельные симптомы (например: атопический дерматит), большая вероятность пойти по ложному диагностическому пути, что мы видим на данном клиническом примере. Задержка своевременно постановки диагноза составила около 10 лет.

#### **Литература**

1. Freeman AF, Holland SM. Clinical Manifestations, Etiology, and Pathogenesis of the Hyper IgE Syndromes. *Pediatr. Res.* 2009; 65 (5) (Pt. 2): 32R–37R.
2. Ярцев М.Н., Яковлева К.П., Плахтиенко М.В. Первичная иммунная недостаточность по данным Регистра первичных иммунодефицитных состояний Института иммунологии ФМБА России. *Consilium medicum. Педиатрия.* 2006; 8 (1): 4–9.