

ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ ХРОНИЧЕСКОЙ ГРАНУЛЕМАТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ

Титенко С. Н., Максименко К. А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Кузнецова А.А.

Кафедра факультетской педиатрии

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Титенко Светлана Николаевна — студентка 5 курса, педиатрический факультет.

E-mail: svetlaka12@bk.ru

Ключевые слова: хроническая гранулематозная болезнь, первичный иммунодефицит, дети.

Актуальность исследования: хроническая гранулематозная болезнь (ХГБ) — это наследственное заболевание, характеризующиеся дефектными гранулоцитами. Заболевание встречается у 1 на 100-300 тысяч новорождённых. В большинстве случаев дебют заболевания происходит на первом году жизни, тогда как диагноз часто устанавливается в течение первых 5 лет жизни ребёнка. ХГБ нередко пропускается в раннем возрасте, что приводит к отсутствию профилактики инфекционных и гранулематозных осложнений, ведущих к тяжёлому течению заболевания и сокращению продолжительности жизни. [1, 2]

Цель исследования: изучение ранних клинических проявлений, особенностей диагностики, терапии и осложнений ХГБ.

Материалы и методы исследования: анализ медицинской документации 5-ти пациентов мальчиков в возрасте от 1,5 до 15 лет, с подтверждённым диагнозом ХГБ, находившихся на обследовании и лечении во II педиатрическом отделении СПбГПМУ с 2012 по 2021 гг.

Результаты: впервые диагноз ХГБ был поставлен 3 пациентам. При проведении молекулярно-генетического исследования у всех детей была выявлена мутация в гене *CYBB*, картированного на X хромосоме. Заболевание дебютировало на первом году жизни у всех детей (средний возраст 4 месяца). Средний возраст постановки диагноза составил 4,2 года (от 1 года до 7 лет). Со стороны кожи в периоде новорожденности наблюдались гнойничковые поражения у 2 детей. У 1 пациента манифестация заболевания с длительной лихорадкой без видимых клинических симптомов с высевом в крови *Candida guilliermondi* и последующим развитием менингоэнцефалита. Со стороны дыхательной системы основными инфекционными проявлениями были рецидивирующие пневмонии с тяжёлым и затяжным течением с формированием фиброзных изменений в легких, а также диффузные гранулематозные интерстициальные изменения в легких у 3-х пациентов. Со стороны желудочно-кишечного тракта отмечались проктиты, парапроктиты, анальные трещины, энтероколит, множественные абсцессы печени. Из-за рецидивирующих инфекций все дети имели симптомы белково-энергетической недостаточности и задержки физического развития. У большинства пациентов имелся отягощённый семейный анамнез — смерть близких родственников от иммунодефицита, родственники с подтверждённым диагнозом ХГБ. Все пациенты получали длительную антибактериальную, противогрибковую и противовоспалительную гормональную терапию, 3 пациентам были назначены антагонисты рецепторов интерлейкина-1. Трём пациентам была проведена трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) в следующем возрасте: в 1,4 года, в 7 лет, в 13 лет. Все дети благополучно перенесли операцию и ведут обычный образ жизни.

Выводы: ранняя диагностика дефекта иммунной системы и начало профилактики инфекционных осложнений противогрибковыми и антибактериальными препаратами значительно улучшает прогноз хронической гранулематозной болезни с X-сцепленным рецессивным наследованием, но единственным радикальным методом терапии является ТГСК, которая дает возможность пациентам с ХГБ на полноценную жизнь.

Литература

1. Soler-Palacín, P., de Gracia, J., González-Granado, L.I. et al. Primary immunodeficiency diseases in lung disease: warning signs, diagnosis and management. *Respiratory Research* 19, 219 (2018). <https://doi.org/10.1186/s12931-018-0923-8>
2. Щербина А.Ю. Маски первичных иммунодефицитных состояний: проблемы диагностики и терапии. *Российский детский журнал гематологии и онкологии*. — 2016.- Т3. — №1. — С.52–58.