

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ВИСКОТТА-ОЛДРИЧА

*Курышева Ольга Александровна, Налетов Андрей Васильевич, Якимчук Наталья Викторовна, Михеева Александра Александровна, Шарко Евгения Андреевна*

Государственная образовательная организация высшего профессионального образования «Донецкий национальный медицинский университет имени М.Горького», 83003, г.Донецк пр. Ильича, 16

E-mail: olga\_molly@mail.ru

**Ключевые слова:** ребенок, синдром Вискотта–Олдрича, тромбоцитопения.

**Введение.** Синдром Вискотта–Олдрича (WAS) — комбинированный первичный иммунодефицит, который характеризуется X-сцепленным рецессивным типом наследования и у трети больных проявляется триадой: рецидивирующими микробно-воспалительными заболеваниями, экземой (атопическим дерматитом) и кровотечениями, обусловленными тромбоцитопенией и дисфункцией тромбоцитов.

**Цель исследования.** Изучить клинические проявления заболевания на примере конкретного пациента с WAS.

**Материалы и методы.** Приводим случай наблюдения пациента с WAS на основании изучения истории болезни и амбулаторной карты пациента.

**Результаты.** Мальчик К. 5 мес. находился в педиатрическом отделении ГБУ «Городская детская клиническая больница № 1 г. Донецка» с июля 2020 года. Ребенок поступил с жалобами на изменения в клиническом анализе крови в виде анемии средней степени тяжести и тромбоцитопении. Из анамнеза жизни известно, что ребёнок родился от VIII беременности, в сроке гестации 39 недель. Беременность протекала на фоне отеков беременных, хронической цитомегаловирусной инфекции (ЦМВИ), генетической тромбофилии. I беременность закончилась родами в 1998 году, родился мальчик, который умер в возрасте 3 месяцев, со слов матери у ребенка был диагностирован лейкоз (ребенок от первого брака). II, III, IV беременности закончились медицинскими абортами в 2000, 2001, 2002 годах. V беременность закончилась родами в 2003 году, родился мальчик, который умер в возрасте 7 месяцев (ребенок от второго брака). VI беременность закончилась родами в 2007 году, родилась девочка, здорова (ребенок от третьего брака). VII беременность закончилась родами в 2016 году, родился мальчик, который умер в возрасте 3 месяцев, у ребенка диагностирована врожденная ЦМВИ, пневмоцистная пневмония (ребенок от четвертого брака). Роды V, срочные, нормальные, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Масса тела при рождении 4300 грамм. Рос и развивался соответственно возрасту. В возрасте 3-х месяцев дважды перенес кишечную инфекцию, вызванную *Klebsiella pneumoniae* 10<sup>7</sup>, находился на стационарном лечении в инфекционном отделении. При обследовании в стационаре было выявлено снижение уровня тромбоцитов до 50 Г/л, анемия средней степени тяжести. В связи с выявленными изменениями в анализах крови в июле 2020 года находился на стационарном лечении в отделении онкогематологии и гематологии ГУ «Институт неотложной и восстановительной хирургии им. В.К. Гусака» с диагнозом: острая цитомегаловирусная инфекция, активная фаза, первичный иммунодефицит, анемия тяжелой степени, тромбоцитопения. Были выявлены положительные Ig M, G к цитомегаловирусу (CMV). В отделении ребенку был введен Иммуноненин. Консультирован инфекционистом, установлен диагноз: врожденная ЦМВИ, манифестная генерализованная форма (гематологическая, печеночная) на фоне врожденного иммунодефицита. Далее ребенок переведен ГБУ «ГДКБ № 1 г. Донецка» для лечения ЦМВИ. При поступлении общее состояние ребенка прогностически тяжелое. Температура тела 36,7° С, частота сердечных сокращений — 111 в минуту, частота дыханий — 26 в минуту. Вес ребенка 9580 грамм. Сознание сохранено, активен. Большой родничок 1,5 x 1,5 см, на уровне костей черепа. Отмечается умеренный гипертонус в левой руке и левой ноге. Фотореакция зрачков живая, содружественная. Судорог, апноэ нет при осмотре. Кожные покровы бледные, следы внутривенных инъекций на коже висков, локтевых сгибах, лучезапястных суставов. На лице, туловище элементы папулезной сыпи, участки шелушения, единичные элементы петехиальной сыпи на туловище. Видимые слизистые бледно-

розовые, обычной влажности. Небные миндалины не гипертрофированы. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Костно-мышечная система без патологии. Дыхание через нос свободное, отделяемого нет. Над легкими перкуторно ясный легочной звук. При аускультации дыхание пуэрильное. Хрипы не выслушиваются. Одышка отсутствует. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца умеренно приглушены, ритмичные, выслушивается систолический шум на верхушке сердца. Живот в объеме не увеличен, при пальпации мягкий. Печень на 2 см ниже края реберной дуги, Селезенка на 2,5 см ниже края реберной дуги. Стул 1–2 раза в сутки, кашицеобразный. Мочеиспускание не нарушено. Ребенок обследован в клинике. В клиническом анализе крови данного пациента на протяжении всего пребывания в клинике регистрировались анемия различной степени выраженности, нейтропения и тромбоцитопения (23–95 Г/л). Показатели биохимического анализ крови были в пределах возрастной нормы. По данным ультразвукового исследования органов брюшной полости определялась нормальная эхокартина печени, желчного пузыря, поджелудочной железы, селезенки. Согласно данным нейросонографического исследования были выявлены эхопризнаки незначительной вентрикулодилатации, эхопризнаки лентикюлостриарной васкулопатии. При проведении эхокардиографического исследования отмечались минимальная трикуспидальная и пульмональная регургитации, аберрантная хорда в верхушечном отделе левого желудочка. Проведено рентгенологическое исследование органов грудной клетки, патологии не выявлено. Пациент консультирован отоларингологом, окулистом, неврологом, аллергологом, иммунологом, даны рекомендации по дальнейшему обследованию и лечению. Ребенок консультирован генетиком, установлен синдром Вискотта–Олдрича, однако по техническим причинам специфическая молекулярно-генетическая диагностика данного синдрома не может быть проведена, проведено медико-генетическое консультирование семьи. В августе 2020 г. проведена телемедицинская консультация сотрудниками Национального медицинского исследовательского центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева Минздрава России (ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева»).

**Получено следующее заключение.** по представленным документам, учитывая отягощенный семейный анамнез (смерти мальчиков в младенчестве), клиническую симптоматику, лабораторные изменения у ребенка вероятен диагноз первичный иммунодефицитный синдром. Рекомендовано молекулярно-генетическое обследование «Панель иммунологическая и определение TREC/KREC». В сентябре 2020 г. произведен забор крови для проведения молекулярно-генетического обследования «Панель иммунологическая» и определения TREC/KREC», образец крови отправлен в отделение иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России. После получения результатов генетических исследований в декабре 2020 г. повторно проведена телемедицинская консультация ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России и сотрудниками Российской детской клинической больницы федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России. Заключительный диагноз по результатам консультации: Первичный иммунодефицит. Синдром Вискотта–Олдрича. Врожденная цитомегаловирусная инфекция. Анемия легкой степени тяжести. Диспластическая кардиопатия (минимальная трикуспидальная и пульмональная недостаточность, аберрантная хорда в верхушечном отделе левого желудочка). Рекомендовано продолжить назначенную терапию, провести HLA-типирование ребенка, родителей, начать поиск совместимого донора костного мозга с последующим проведением трансплантации костного мозга (гемопозитических стволовых клеток). Для коррекции тромбоцитопении целесообразно назначение ромиплостима или эльтромбопага. Трансфузия тромбоцитов показана только в случае кровотечений. В отделении ребенок получал Вальцит, Мальтофер, Бисептол, Флуконазол, Аквадетрим, трансфузия тромбоконцентрата, внутривенный иммуноглобулин Октагам.

**Заключение.** Таким образом, диагноз установлен на основании типичной клинической картины (экзема, тромбоцитопения, иммунодефицит) и подтвержден с помощью современного метода диагностики — молекулярно-генетического исследования. Комбинированная посиндромная терапия инфекционных проявлений данного первичного иммунодефицита, проявлений экземы, заместительная терапия внутривенно иммуноглобулином, тромбоконцентратом дают лишь временный положительный эффект. Поэтому единственным эффективным куративным методом лечения является проведение трансплантации костного мозга (гемопозитических стволовых клеток).