

Первичный иммунодефицит в практике врача педиатра — долгий диагноз в педиатрии?

SCO — краткое сообщение

<https://doi.org/10.53529/2500-1175-2022-3-55-56>**Е. В. Стежкина**^{1,2}, **А. И. Агапова**¹, **И. Е. Рыбакова**²¹ ФГБУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 390026, г. Рязань, ул. Высоковольтная, д. 9, Россия² ГБУ Рязанской области «Городская детская поликлиника № 2», г. Рязань, Россия**Для цитирования:** Стежкина ЕВ, Агапова АИ, Рыбакова ИЕ. Первичный иммунодефицит в практике врача педиатра — долгий диагноз в педиатрии? *Аллергология и иммунология в педиатрии*. 2022; 3: 55–56. <https://doi.org/10.53529/2500-1175-2022-3-55-56>

Primary immunodeficiency in the practice of a pediatric doctor — a long diagnosis in pediatric?

<https://doi.org/10.53529/2500-1175-2022-3-55-56>**E. V. Stezhkina**^{1,2}, **A. I. Agapova**¹, **I. E. Rybakova**²¹ Ryazan State Medical University, 9, Vysokovoltnaya st., 390026, Ryazan, Russia² Ryazan pediatrician outpatient clinic № 2, Russia**For citation:** Stezhkina EV, Agapova AI, Rybakova IE. Primary immunodeficiency in the practice of a pediatric doctor — a long diagnosis in pediatric? *Allergology and Immunology in Pediatrics*. 2022; 3: 55–56. <https://doi.org/10.53529/2500-1175-2022-3-55-56>

Группа первичных иммунодефицитных состояний объединяет заболевания с разнообразной клинической картиной, в патогенезе которых лежат повреждения различных звеньев иммунной системы, обусловленные дефектами в более чем 350 генах человека [1]. Частота рождения детей с данной патологией в мире 1:40 000 — 1:100 000, в России с 2008 г. по 2019 г.: 1:310 000 [2]. К группе комбинированных иммунодефицитов относится синдром атаксии телеангиэктазии, распространенность которого во всем мире составляет от 1:40 000 до 1:100 000 живорождений [3]. Атаксия телеангиэктазия — заболевание, которое характеризуется прогрессирующей дегенерацией мозжечка, телеангиоэктазией, иммунодефицитом, рецидивирующими синопульмональными инфекциями, радиационной чувствительностью, преждевременным старением, предрасположенностью к лимфоидному раку, задержкой физического и полового развития [3].

В основе патогенеза лежит дефектный ген, который картируется в области хромосомы 11q22.3 и обозначается как АТ-мутантный ген (АТМ). Продукт гена АТМ экспрессируется во всех тканях организма. АТМ участвует в обнару-

жении повреждений ДНК и играет важную роль в развитии клеточного цикла [4].

Анамнез жизни. Девочка родилась с внутриутробной асфиксией плода, АРGAR — 6/8 баллов. После рождения наблюдалась в областной больнице с диагнозом: последствия раннего поражения ЦНС.

Анамнез заболевания. При плановом осмотре невролог в детской поликлинике обратил внимание, что девочка в возрасте 1 года 2 месяцев имеет шаткую походку. В 2 года ребенок начал говорить отдельными словами и простыми фразами. В этот период отмечается появление телеангиоэктазий на конъюнктиве. С трех лет ребенок часто болеет рецидивирующими респираторными заболеваниями по 7–8 раз в год, лечилась в разных учреждениях, разными терапевтическими подходами.

В возрасте 6 лет была перенесена двусторонняя пневмония, при которой получала антибактериальную терапию с эффектом. В 7 лет проводилось исследование: альфа-фетопроtein — 251 МЕ/мл (N=0–0,58), IgG — 4,2, IgM — норма и IgA — норма. Была отправлена к иммунологу на консультацию в НКЦ ГОИ ФГБОУ ВО РязГМУ, где был поставлен предварительный диагноз: первичный иммунодефицит (синдром Луи-Бар). С целью под-

тверждения диагноза, обследования и тактики лечения пациент был направлен в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, где подтвердили диагноз и назначили заместительную терапию ВВИГ в дозе 10,0 г один раз в месяц по жизненным показаниям.

Диагноз атаксии телеангиэктазии подтверждается на основании характерной клинической картины и лабораторных изменений в виде уменьшения в два сигмальных отклонения от нормы иммуноглобулина А и увеличения альфа-фетопротеина в два раза [5]. На данный момент проводят обязательное генетическое исследование на мутации в генах, которые обуславливают дефект в иммунной системе. С нарастанием неврологических жалоб с возрастом ребенку было проведено МРТ-исследование головного мозга, на котором были выявлены выраженные атрофические изменения мозжечка.

В настоящей момент преобладают жалобы неврологического характера, а именно на пошатывание при ходьбе, неловкую походку, нарушение тонкой моторики, задержку в речевом развитии, повышенную утомляемость, эмоциональную неустойчивость, слюнотечение, головную боль.

При осмотре обращает внимание дефицит массы тела в 2 сигмы. Кожные покровы бледно-розовые, чистые, на спине, на нижних и верхних конеч-

ностях участки витилиго и пятна по типу «кофе с молоком». Телеангиэктазии на конъюнктиве.

Окончательный диагноз: первичный иммунодефицит — синдром Луи-Бар (атаксия телеангиэктазия) (код по МКБ-10: G11.3). Гиперкинетический синдром. Сопутствующий: мигреноподобная головная боль, венозная диссемия.

Ежегодно происходит плановая госпитализация в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, для обследования и коррекции лечения (ОАК, БХ крови, гуморальный иммунитет, ПЦР вирусология, онкомаркеры, иммунофенотипирование крови, ОАМ, ЭКГ с ортопробой, УЗИ брюшной полости, УЗИ л/у). Ежемесячно плановая госпитализация в дневной стационар НКЦ ГОИ ФГБОУ ВО РязГМУ для получения ВВИГ (Привиджен 10%) в дозировке 100,0 мл (10 мг). В поликлиническом звене наблюдается у узких специалистов.

Заключение

Первичный иммунодефицит (ПИД) далеко не всегда дебютирует с рецидивирующих инфекций.

Ранняя диагностика ПИД и заместительная терапия ВВИГ позволяют протектировать тяжелые осложнения и прогрессирование заболевания.

Оптимальной маршрутизацией является неонатальный скрининг ПИД.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Щербина АЮ. Маски первичных иммунодефицитных состояний: проблемы диагностики и терапии. Российский журнал детской гематологии и онкологии. 2016; 3 (1): 52–58. [SHCHerbina AYU. Maski pervichnyh immunodeficitnyh sostoyanij: problemy diagnostiki i terapii. Rossijskij zhurnal detskoj gematologii i onkologii. 2016; 3 (1): 52–58. (in Russ.)] <https://doi.org/10.17650/2311-1267-2016-3-1-52-58>
2. Мухина АА, Кузьменко НБ, Родина ЮА и др. Эпидемиология первичных иммунодефицитов в Российской Федерации. Педиатрия. 2020; 99 (2): 16–32. [Muhina AA, Kuz'menko NB, Rodina YuA i dr. Epidemiologiya pervichnyh immunodeficitov v Rossijskoj Federacii. Pediatriya. 2020; 99 (2): 16–32. (in Russ.)]
3. Rothblum-Oviatt C, Wright J, Lefton-Greif M, McGrath-Morrow S, Crawford T, Lederman H. Ataxia telangiectasia: a review. Orphanet J Rare Dis. 2016; Nov 25; 11 (1): 159.
4. Puneet Opal, MD, PhD & Francisco A Bonilla, MD, PhD Feb 2018. [Electronic resource] <https://sniv3r2.github.io/d/topic.htm?path=ataxia-telangiectasia#H1> [Дата обращения: 21.11.2021 г.]
5. Европейское общество иммунодефицитов. Диагностические критерии для ПИД: Атаксия телеангиэктазия. [Evropejskoe obshchestvo immunodeficitov. Diagnosticheskie kriterii dlya PID: Ataksiya teleangiektaziya. (in Russ.)] <https://esid.org/Working-Parties/Clinical-Working-Party/Resources/Diagnostic-criteria-for-PID2#Q1>. [Дата обращения: 15.11.2021 г.]