

ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ У РЕБЁНКА: ОТ ДИАГНОСТИКИ К ДИАГНОЗУ

Захарова А.В.

Научный руководитель: И.В. Пизнюр

Рязанский государственный медицинский университет
им. академика И.П. Павлова Минздрава России, Рязань

Ключевые слова: дети, первичные иммунодефицитные состояния, диагностика

Актуальность. Первичные иммунодефицитные состояния — редкие генетически обусловленные нарушения системы иммунитета. Представленный клинический случай содержит особенности течения данного заболевания у ребёнка 5 лет, а также отражает актуальность проблемы в профессиональной деятельности педиатра.

Описание клинического случая. Пациент Н., 2017 года рождения. Мальчик от 7-й беременности, 5-х срочных родов. Масса тела при рождении 3300 г, длина тела 54 см, оценка по шкале Апгар 9/10. В марте 2019 г. в возрасте 2 лет мальчик находился на лечении в МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского по поводу дренирования абсцессов печени. В марте 2020 г. ребёнок госпитализирован в Воскресенскую областную больницу с жалобами на фебрильную лихорадку, продуктивный кашель. По данным рентгенограммы органов грудной клетки (ОГК) отмечалась правосторонняя нижнедолевая пневмония с гидротораксом справа. В апреле 2020 г. мальчик поступил экстренно с жалобами на малопродуктивный, частый кашель. На фоне проводимой терапии состояние ребёнка без положительной динамики, в связи с чем мальчик переведён в МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского. При исследовании субпопуляции лимфоцитов наблюдалось повышение значений CD3⁺, CD3⁺, CD8⁺, CD3⁺, CD16⁺, CD56⁺. Выставлен диагноз: грибково-бактериальный сепсис. Двусторонняя деструктивная пневмония. Железодефицитная анемия 2 степени. Первичный иммунодефицит? В июле 2020 г. пациент госпитализирован в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева. При прямом секвенировании по Сенгеру в экзоне 9 обнаружена замена одного нуклеотида с.925G>T в гомозиготном состоянии. По данным Vurst-test окислительная активность гранулоцитов после стимуляции отсутствует. При патоморфологическом исследовании лёгкого выявлены признаки гранулематозного поражения лёгочной ткани. Выставлен окончательный диагноз: Первичный иммунодефицит: хроническая гранулематозная болезнь. Рекомендовано продолжить антибактериальную терапию и проведение компьютерной томографии органов грудной клетки 1 раз в 6 мес по месту жительства. В настоящее время за ребёнком ведётся динамическое наблюдение.

Заключение. Прогноз данного заболевания неоднозначен: несмотря на то что часть пациентов подвергается значительному риску инфекции, большинство детей имеет шансы дожить до старшего возраста.