

СИНДРОМ ВИСКОТТА–ОЛДРИЧА У МАЛЬЧИКА 6 МЕСЯЦЕВ

Роева Д.Е., Тарасова С.П.

Научный руководитель: доцент Л.Г. Маринова

Северо-Восточный федеральный университет имени
М.К. Аммосова, Якутск, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети; первичный иммунодефицит; синдром Вискотта–Олдрича; генетика; иммунология*

Актуальность. Синдром Вискотта–Олдрича — это первичный комбинированный иммунодефицит с X-сцепленным типом наследования, для которого характерны тромбоцитопения с малым размером тромбоцитов, экзема и инфекционные осложнения. При данном синдроме поражён ген WAS, располагающийся на Xp11.23. Частота заболевания 4–10 случаев на 1 млн новорождённых.

Описание клинического случая. Мальчик, 6 мес, поступил в республиканский стационар в онкологическое отделение с жалобами на снижение числа тромбоцитов до $28 \times 10^9/\text{л}$, уровень гемоглобина 85 г/л. При рождении была выявлена тромбоцитопения — 74×10^9 , при выписке уровень тромбоцитов самостоятельно достиг до $200 \times 10^9/\text{л}$. С 2 мес периодически появлялись прожилки крови в стуле, единичные петехиальные высыпания по телу. После пробы Манту с 3 мес появились распространённые высыпания на всём теле. При обследовании установлены анемия, тромбоцитопения. Было проведено лечение: введение иммуноглобулина человека, метилпреднизолона, инфузия железа III гидроксид сахарозный комплекс, интерферон-альфа-2b. После лечения уровень тромбоцитов уменьшился до $23 \times 10^9/\text{л}$, гемоглобин увеличился до 92 г/л. В июне 2021 г. была проведена телемедицинская консультация с НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева (Москва), рекомендовано отправить кровь на определение гена WAS, госпитализировать ребёнка в отделение иммунологии. 14.07.2021 больной поступил в ДГОУ им. Дмитрия Рогачева, где был выставлен диагноз: синдром Вискотта–Олдрича. Были даны рекомендации на трансплантацию костного мозга. 19.11.2021 выполнена аллогенная трансплантация клеток костного мозга от HLA-идентичного родственного донора (брата) в РНИМУ им. Н.И. Пирогова. Были назначены препараты: такролимус, валацикловир, вориконазол, ко-тримаксазол. После трансплантации костного мозга уровень тромбоцитов увеличился до $338 \times 10^9/\text{л}$, содержание гемоглобина — до 117 г/л.

Заключение. Представленный клинический случай определяет значимость своевременного выявления заболевания для проведения ранней трансплантации костного мозга, которая улучшает качество жизни больного. В настоящее время ребёнок здоров и получает на постоянной основе иммуноглобулин подкожно.
