

* * *

ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СИНДРОМА КАБУКИ

Хренова Е.С.

Научный руководитель: доцент Б.О. Мацукатова

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Кабуки; иммунные дефекты; гипогаммаглобулинемия; диагностика

Актуальность. Синдром Кабуки (СК) — редкое генетическое заболевание, характеризующееся задержкой роста, лицевыми дисморфиями, аномалиями костной системы и умственной отсталостью. СК связан с мутациями в генах *KMT2D* или *KDM6A*, нарушающими эпигенетическую регуляцию иммунной системы и дифференцировку В- и Т-лимфоцитов, что приводит к дефициту иммунологической памяти. В связи с этим больные страдают от гипогаммаглобулинемии и частых рецидивирующих инфекций. Частота СК варьирует от 1/32 000 до 1/100 000 рождений.

Описание клинического случая. Больной А., 14 лет: с 5 мес страдает рецидивирующими обструктивными бронхитами, в 2 года дважды перенёс пневмонию. С 2012 г. наблюдается с диагнозом: Первичный иммунодефицит, Ди-Джорджи-подобный синдром, гипогаммаглобулинемия и лимфопения. В связи с множественными стигмами дисэмбриогенеза (воронкообразная грудная клетка, низко посаженные уши, выраженные надбровные дуги, антимонголоидный разрез глаз, фетальные подушечки пальцев) в 2018 г. было проведено секвенирование ДНК, выявлена мутация в 13-м интроне гена *KMT2D*. Был выставлен диагноз: Первичный иммунодефицит, СК, тип 1. Назначена заместительная терапия внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ). На этом фоне ребёнок болел ОРЗ до 3 раз в год. В настоящее время состояние больного удовлетворительное, заместительная терапия ВВИГ продолжается, претрансфузионный уровень IgG в норме, воспалительной активности крови нет. Больной Б., 9 мес., родился с многочисленными аномалиями, включая гидронефроз, агенезию почки, кардиомегалию, и перенес тяжёлые перинатальные заболевания. Молекулярно-генетический анализ выявил СК, тип 1. В апреле 2024 г. перенёс двустороннюю пневмонию с дыхательной недостаточностью. При обследовании: гипогаммаглобулинемия, дефицит В-лимфоцитов и снижение Т-лимфоцитов. Больному назначена постоянная терапия ВВИГ и антибиотиками. В сентябре 2024 г. состояние ухудшилось на фоне бронхолёгочной дисплазии, хронической болезни почек и гидроцефалии. В связи с последним больному потребовалось нейрохирургическое вмешательство.

Практическая значимость. Представленные случаи показывают различия в тяжести проявлений СК. У больного А.,

благодаря регулярному применению ВВИГ и наблюдению у специалистов, наблюдается улучшение состояния. У больного Б. имеются множественные врождённые аномалии развития и выраженные дефекты иммунного звена. Вследствие бронхо-лёгочной дисплазии и первичного иммунодефицита он находится в зоне риска инфекционной заболеваемости с развитием тяжёлых осложнений. Больному назначен паллиативный статус и постоянное стационарное наблюдение.

* * *