

\*\*\*

## РАННИЙ ДЕБЮТ И ТЯЖЁЛОЕ ТЕЧЕНИЕ TRAPS-СИНДРОМА

Козодаева А.М.<sup>1</sup>, Кокина М.Ю.<sup>2</sup>

Научные руководители: профессор, член-корр. РАН Е.И. Алексеева<sup>1,2</sup>, профессор Т.М. Дворяковская<sup>1,2</sup>, доцент Е.Г. Чистякова<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия;

<sup>2</sup>ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

*Ключевые слова:* клинический случай; аутовоспалительное заболевание; TRAPS-синдром; диагностика; первичный иммунодефицит; терапия

*Актуальность.* Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли (TRAPS), орфанное заболевание, которое сложно диагностировать из-за мозаичности клинической картины.

*Описание клинического случая.* Пациентка А., 1 год 9 мес. У ребёнка с 2 мес задержка моторного развития регулярно переносит инфекционные заболевания: кишечные, вирусные, орофарингеальный кандидоз. Периодически — эпизоды лихорадки до 38°C в сочетании с сыпью по типу крапивницы, суставным синдромом (отёк, боль, ограничение подвижности коленных, голеностопных суставов), лимфаденопатией. При компьютерной томографии органов грудной клетки: интерстициальные изменения по типу матового стекла задних отделов обоих лёгких. При магнитно-резонансной томографии головного мозга: перивентрикулярные глиозные изменения, гипоплазия каудальных отделов червя мозжечка с умеренным расширением ликворного пространства, ассиметричная вентрикуломегалия. Данных за гемобластоз нет. Терапия глюкокортикостероидами без эффекта. При полноэкзомном секвенировании выявлены гетерозиготные мутации в гене *SHOC2* (Нунано-подобный синдром), в гене *TLR3* (иммунодефицит, тип 83). Госпитализирована в НИИЦ здоровья детей. В общем и биохимическом анализе крови: СОЭ — 40 мм/ч, уровень С-реактивного белка — 78 мг/л. Иммунофенотипирование лимфоцитов: снижение относительного и абсолютного числа НК-клеток. При МРТ суставов: синовит плечевых, локтевых, тазобедренных, коленных суставов, мелких суставов стоп. Умеренная спленомегалия. Воспалительные заболевания кишечника исключены. По данным молекулярно-генетического обследования выявлен вариант неопределённого значения в гене *TNFRSF1A* (с.362G>A het). Диагноз: Аутовоспалитель-

ное заболевание — TRAPS-синдром. Первичный иммунодефицит неуточнённый. С целью предотвращения прогрессирования основного заболевания принято решение об инициации терапии off-label ингибитором фактора некроза опухоли- $\alpha$  — адалимумабом и селективным иммунодепрессантом — ингибитором JAK-киназы — тофацитинибом, с заместительной целью — ежемесячно курсы внутривенного иммуноглобулина. На фоне терапии состояние с положительной динамикой: купированы системные проявления, островоспалительные изменения в суставах, нормализовались лабораторные показатели.

*Заключение.* Клинический случай демонстрирует пример агрессивного дебюта и течения TRAPS-синдрома на фоне первичного иммунодефицита у ребёнка раннего возраста, что вызвало трудности в диагностике и подборе иммунодепрессивной терапии в связи с высоким риском развития инфекционных осложнений.

\*\*\*