

АУТОИММУННАЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ АНЕМИЯ КАК МАСКА АЛПС-ПОДОБНОГО СИНДРОМА

Тулупова С.А., Дышева А.И.

Научный руководитель: доцент Л.Е. Ларина

ФГАОУ ВО «Российский национальный
исследовательский медицинский университет имени
Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; аутоиммунный
лимфопролиферативный синдром; мутация KRAS;
анемия; спленомегалия*

Актуальность. Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром (АЛПС) — редкое генетическое заболевание, обусловленное нарушением внешнего пути апоптоза лимфоцита, опосредованного мутациями в гене *FAS*. Для заболевания характерны лимфаденопатия, спленомегалия, аутоиммунная цитопения, повышение популяции DNT-клеток, склонность к лимфоидным злокачественным новообразованиям. Мутация в гене *KRAS* может привести к развитию АЛПС-подобного синдрома, проявляющегося как АЛПС.

Описание клинического случая. Мальчик, 3 года, госпитализирован с жалобами на боль и ограничение движений в шее, боль в животе. Лабораторно: гемоглобин 83 г/л, ретикулоциты 3,6–4,18%, тромбоциты 79×10^9 /л, проба Кумбса отрицательная, повышение уровней общих иммуноглобулинов А, G, М и витамина В12. При УЗИ: гепатоспленомегалия без признаков портальной гипертензии; шейный лимфаденит. Исключены: лимфопролиферативные заболевания, портальная гипертензия, вирусная инфекция Эпштейна–Барр. Пациент выписан с диагнозом: Гемолитическая анемия с латентным гемолизом. В межгоспитальный период сохранялись спленомегалия, анемия. Повторно госпитализирован с симптомами геморрагического васкулита (сыпь, суставной синдром). При поступлении: гемоглобин 54 г/л, тромбоциты 126×10^9 /л, лейкоциты $2,58 \times 10^{12}$ /л, спленомегалия. Исключён дебют гемобластоза и гистиоцитоз из клеток Лангерганса. Данные анамнеза (длительно существующие спленомегалия, цитопения), клинического осмотра (лимфопролиферативный синдром, ангионевротические отёки, васкулит) и лабораторного обследования (гипергаммаглобулинемия, повышение DNT-клеток и уровня В12) характерны для АЛПС и АЛПС-подобного синдрома. До получения генетического подтверждения диагноза решением врачебной комиссии был назначен сиролimus. Отмечено купирование явлений геморрагического васкулита, панцитопении, спленомегалии. В межгоспитальный период ребёнок получает сиролimus, состояние стабильное. Получены результаты генетического исследования: в гене *KRAS* выявлена мутация *c.37G>T* в гетерозиготном состоянии, характерная для АЛПС-подобного синдрома.

Заключение. Для АЛПС и АЛПС-подобного синдрома характерны полиморфизм клинического течения, генетическое подтверждение диагноза, высокий риск развития лимфопролиферативных и аутоиммунных заболеваний. Для оптимистичного прогноза жизни и здоровья пациентов важны своевременная диагностика и раннее назначение терапии.

* * *