

# От панцитопении к миелодиспластическому синдрому и синдрому Швахмана – Даймонда

Матрос Екатерина Сергеевна<sup>2</sup>, Попова Анастасия Павловна<sup>2</sup>

**Научные руководители:** к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ИМД Ларина Любовь Евгеньевна<sup>1, 2</sup>, заведующая отделением, врач-гематолог Лаврентьева Инна Николаевна<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

<sup>2</sup> Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения г. Москвы, Москва, Российская Федерация

**Актуальность.** Синдром Швахмана – Даймонда (СШД) — это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, включающее триаду признаков: гематологические нарушения (преимущественно нейтропения), экзокринная недостаточность поджелудочной железы и костные аномалии. Развитие миелодиспластического синдрома (МДС) является неблагоприятным исходом СШД.

**Цель исследования.** Продемонстрировать диагностический путь у ребенка с панцитопенией, подчеркнуть роль генетической диагностики в верификации диагноза.

**Пациенты и методы.** Пациент М., 13 лет, в апреле 2025 г. перенес острый тонзиллит, в мае 2025 г. — респираторную инфекцию. В гемограмме впервые выявлена панцитопения (гемоглобин — 38 г/л, эритроциты — 1,7 млн/мкл, лейкоциты — 1,02 тыс./мкл, тромбоциты — 31 тыс./мкл). Ребенок был госпитализирован в Морозовскую больницу. По результатам миелограммы данных за острый лейкоз не получено, костный мозг опустошен. В круг дифференциальных диагнозов были включены конституциональные и приобретенные апластические анемии, МДС. Клон пароксизмальной ночной гемоглобинурии не обнаружен, тест с диэпоксиданом отрицательный. Морфологическая картина трепанобиоптата и результаты иммуногистохимического исследования выявили признаки миелодиспластических изменений гемопоэтической ткани. По результатам цитогенетического исследования костного мозга выявлены делеция 5q32, делеция 7q21, моносомия 7, делеция 12p13.2. Таким образом, на основании данных анамнеза, клинической картины и проведенного обследования установлен диагноз: «Миелодиспластический синдром (клон с комплексными хромосомными перестройками, в том числе с делецией 5q, моносомией 7, делецией 12p)». Единственным куративным методом лечения заболевания является про-

ведение аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК). В Российском регистре совместимый неродственный донор не найден. В июле 2025 г. проведена аллогенная ТГСК от родственного HLA (главный комплекс гистосовместимости) 7/10-совместимого донора (сиблинг). Трансплантат функционирует, признаков реакции «трансплантат против хозяина» нет. По результатам генетического исследования методом полногеномного секвенирования в гене *SBDS* обнаружены два варианта в компаунд-гетерозиготном состоянии, которые описаны у пациентов с СШД. При поиске редких генетических вариантов, ассоциированных с МДС, в гене *TP53* обнаружено два варианта. Был исключен герминальный статус мутаций.

**Результаты.** У пациента с панцитопенией проводились цитологическое, морфологическое, цитогенетическое исследования костного мозга для исключения гемобластозов, аплазии кроветворения. Был установлен МДС. Классические проявления СШД (цитопения в анамнезе, экзокринная недостаточность поджелудочной железы, костные аномалии) у ребенка отсутствовали, что не позволило установить диагноз без генетической диагностики.

**Заключение.** Приведенный клинический случай демонстрирует позднюю манифестацию СШД в виде МДС. Развитие МДС в детском возрасте всегда требует поиска первичной патологии. Также необходимо помнить, что пациенты с СШД угрожаемы по риску трансформации в МДС и острый миелобластный лейкоз. Мутации в гене *TP53* у пациентов с СШД являются ранними предикторами развития МДС. Генетическая диагностика при отсутствии характерной клинической картины СШД позволила окончательно верифицировать диагноз. Проведение аллогенной ТГСК может существенно улучшить прогноз заболевания.