

# РЕЦИДИВИРУЮЩИЕ ГНОЙНЫЕ ИНФЕКЦИИ У РЕБЕНКА 1 ГОДА ЖИЗНИ КАК ПРИЗНАК ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТА. СИНДРОМ ДЖОБА

Алексеева Елена Николаевна

Московский государственный медико-стоматологический университет им. А.И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

**Научные руководители:** **Беседина Марина Валерьевна**, к.м.н., доцент кафедры педиатрии МГМСУ им. А.И. Евдокимова, заведующая кафедрой педиатрии МГМСУ им. А.И. Евдокимова; **Зайцева Ольга Витальевна**, заслуженный врач РФ, д.м.н., профессор

**Актуальность.** Синдром Джоба — орфанное заболевание из группы иммунодефицитов, клинически проявляющееся дерматитом, рецидивирующими инфекциями кожи и нижних дыхательных путей.

**Цель.** Описание клинического случая ранней диагностики синдрома Джоба.

**Клинический случай.** Мальчик 1 года госпитализирован в связи с двусторонним острым гнойным отитом. При осмотре отмечены признаки атопического дерматита, диспластичные черты лица. Из анамнеза известно, что ребенок от здоровой матери, 3-й беременности (двое старших детей здоровы), протекавшей с угрозой преждевременных родов во II и III триместрах, гестационным сахарным диабетом с 33-й нед. От 3-х самостоятельных родов на 37-й нед. Масса при рождении — 2840 г, длина — 49 см, оценка APGAR — 9/9 баллов. В возрасте 2 ч жизни в связи с нарастающей дыхательной недостаточностью переведен на ИВЛ, которая проводилась до 3-х сут жизни. На 6-е сут — грибковая сыпь. Выписан на 10-е сут с диагнозом «синдром дыхательных расстройств». В 3 мес диагностирован абсцесс затылочной области, лабораторно: лейкоциты —  $12,8 \times 10^9/\text{л}$ , нейтрофилы — 1536 кл/мкл, эозинофилы — 1920 кл/мкл. В 9 мес — флегмона левого бедра, в анализе крови: лейкоциты —  $14,4 \times 10^9/\text{л}$ , нейтрофилы — 1872 кл/мкл, эозинофилы — 3312 кл/мкл. В 11 мес — оперативное лечение парапроктита, в анализе крови: лейкоциты —  $11,7 \times 10^9/\text{л}$ , нейтрофилы — 702 кл/мкл, эозинофилы — 1310 кл/мкл. При настоящей госпитализации в анализе крови: лейкоциты —

$15,05 \times 10^9/\text{л}$ , нейтрофилы — 1068 кл/мкл, эозинофилы — 2200 кл/мкл, IgE — 16 МЕ/мл (норма < 60 МЕ/мл). Проведена миригитомия. Температурная реакция при гнойных инфекциях отсутствовала. Назначались антибиотики широкого спектра действия. По данным иммунологического обследования TREK — 916,1 копий/мкл (норма 76–1162), KREK — 950,8 копий/мкл (норма 111–1119). При молекулярно-генетическом обследовании выявлены мутации в гене STAT3 у матери (в 20-м экзоне) и у отца (в 23-м экзоне), у ребенка — обе мутации. Выставлен диагноз «синдром Джоба, аутосомно-доминантный тип наследования».

**Обсуждение.** Клинические признаки в виде лицевых дисморфизмов, рецидивирующих гнойных инфекций при отсутствии общей интоксикационной реакции и воспалительных изменений в анализе крови, эозинофилия, дерматит послужили поводом для обследования ребенка с целью исключения врожденного иммунодефицита. Генетически был подтвержден синдром Джоба, причем ребенок унаследовал 2 разные мутации от матери и от отца. Отсутствие повышения уровня IgE объясняется ранним возрастом ребенка на момент постановки диагноза.

**Выводы.** Рецидивирующие гнойные инфекции в сочетании с нейтропенией являются поводом для обследования с целью исключения первичного иммунодефицита и показанием к молекулярно-генетическому исследованию. Выраженность клинических проявлений синдрома Джоба зависит от типа и количества мутаций в гене STAT3.