

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИИ У РЕБЕНКА ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА

Колеватова Елена Сергеевна

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, Нижний Новгород, Российская Федерация

Научный руководитель: Шуткова Алла Юрьевна, к.м.н., доцент, ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, кафедра госпитальной педиатрии

Актуальность. Агаммаглобулинемия — это группа врожденных дефектов антителопродукции, характеризующаяся резким снижением концентрации всех классов сывороточных иммуноглобулинов (Ig) и количества циркулирующих В-клеток. Частота встречаемости, по данным разных авторов, 1 : 100 000 – 1 : 200 000. При X-сцепленной агаммаглобулинемии нарушается экспрессия белка бруттоновской тирозинкиназы (btk), происходит остановка дифференцировки В-лимфоцитов на стадии пре-В-клеток в костном мозге, приводящая к отсутствию зрелых В-лимфоцитов в периферическом кровообращении и отсутствию или серьезному снижению всех изотипов Ig в сыворотке. Своевременная диагностика и вовремя начатое лечение позволяют избежать необратимых изменений в организме, сохранить качество жизни пациента.

Цель. На клиническом примере показать важность своевременной диагностики агаммаглобулинемии.

Клинический случай. В Детской городской клинической больнице № 1 Нижнего Новгорода наблюдается мальчик Т. Ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне нефропатии, 1-х физиологических срочных родов. Период новорожденности и прививочный анамнез на первом году жизни без особенностей. Дебют клинических проявлений в 10 мес с острого язвенного парапроктита. Далее ребенок стал ежегодно болеть тяжелыми пневмониями, осложненными плевритами, в чередовании с двухсторонними гнойными синуситами, отитами. Стандартная антибактериальная терапия с учетом высевы микрофлоры без эффекта. В 2 года ребенок перенес флегмону лица. В 4 года 4 мес на фоне ветряной оспы тяжелого течения развилась внебольничная вирусно-бактериальная пневмония с формированием буллы

легкого и дыхательной недостаточностью 3-й степени. Исходом стало формирование фиброателектаза средней доли правого легкого и стойкой афазии. Лабораторно отмечалось снижение всех классов Ig: IgG — 1,9 г/л (норма 5–13 г/л), IgA — 0,1 г/л (норма 0,36–1,65 г/л), IgM — 0,1 г/л (норма 0,7–1,6 г/л).

Обсуждение. Несмотря на дебют заболевания во втором полугодии жизни, наличие повторяющихся гнойных процессов, не поддающихся стандартной терапии, лабораторных данных, первичный иммунодефицит был заподозрен только к возрасту 5 лет. Ребенок обследован в отделении клинической иммунологии Российской детской клинической больницы Москвы. На основании показателей иммунограммы со снижением всех классов Ig (IgG — 3,3 г/л при норме 5–13 г/л, IgA — 0,60 г/л при норме 0,36–1,65 г/л, IgM — 0,66 г/л при норме 0,7–1,6 г/л), фенотипирования лимфоцитов методом проточной цитометрии (CD19 — 0% при норме 19–36%) и генетического обследования методом секвенирования (выявлена делеция экзона 19 гена *ВТК*) подтвержден диагноз X-сцепленной агаммаглобулинемии с дефицитом В-клеток. Ребенок находится на пожизненной заместительной терапии препаратами иммуноглобулина (Октагам, Гамунекс) в дозе 0,4 г/кг 1 раз в 3–4 нед для поддержания целевого уровня IgG на уровне 3–5 г/л с положительной динамикой в виде нормализации уровня IgG (3,96–9,3 г/л), мальчик перестал болеть.

Заключение. Агаммаглобулинемия — фатальное заболевание при отсутствии патогенетического течения. Своевременный учет анамнеза, клинико-лабораторных данных позволит вовремя заподозрить болезнь и начать терапию, что спасет жизнь больному.