

Клинический случай X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома, осложненного гемофагоцитарным лимфогистиоцитозом и болезнью Крона*

Матрос Екатерина Сергеевна, Карицкая Алена Игоревна

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (ХЛП) — редкое наследственное заболевание, является первичным иммунодефицитом с тяжелой иммунной дисрегуляцией и атипичной реакцией на заражение вирусом Эпштейна – Барр (ВЭБ). Инфицирование ВЭБ не является обязательным для начала ХЛП. ХЛП часто приводит к гемофагоцитарному лимфогистиоцитозу, дисгаммаглобулинемии и аутоиммунной патологии. Отличием ХЛП 2-го типа от ХЛП 1-го типа является частота развития геморрагического колита, клинически и гистологически напоминающего воспалительные заболевания кишечника (ВЗК).

Цель. Описание пациента с ХЛП, осложненным гемофагоцитарным лимфогистиоцитозом (ГЛГ) и болезнью Крона (БК).

Клинический случай. Мальчик Д., 14 лет, впервые госпитализирован в МДГКБ в 2018 г. с диагнозом «острая узловатая эритема». На 10-й день пребывания в стационаре из-за развития вторичного гемофагоцитарного синдрома начата терапия дексаметазоном с положительной динамикой. В феврале 2022 г. пациент был госпитализирован в пульмонологическое отделение с внебольничной правосторонней среднедолевой пневмонией, которая рентгенологически разрешилась, но сохранялась фебрильная лихорадка, нарастала воспалительная активность. 22.03.2022 мальчик с нарушениями гемодинамики экстренно переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии. После стабилизации состояния направлен в гастроэнтерологическое отделение с подозрением на ВЗК. В дальнейшем отмечено ухудшение состояния, выросла воспалительная активность, заподозрен рецидив ГЛГ. Из-за вторичной гипокоагуляции были проведены инфузии свежзамороженной плазмы 24.03.2022 и 25.03.2022, развилась реакция

в виде крапивницы. 25.03.2022 проведена диагностическая ректосигмоидоскопия, эндоскопическая картина язвенного проктосигмоидита высокой активности соответствовала БК. В анализе крови ДНК ВЭБ не обнаружена. У мальчика заподозрен первичный иммунодефицит: ХЛП 2-го типа. 05.04.2022 пациент переведен в ФГБУ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева. Была проведена трансплантация гемопоэтических стволовых клеток. Послеоперационный период протекал с осложнениями — развились тяжелый вторичный иммунодефицит, преходящая гипогаммаглобулинемия.

Обсуждение. Множественность симптомов дает основание предположить наличие у пациента системного заболевания — первичного иммунодефицита. Для верификации диагноза проведено молекулярно-генетическое исследование, выявлено снижение экспрессии белка XIAP в Т- и НК-лимфоцитах, что позволяет предположить ХЛП 2-го типа. Учитывая тяжесть течения основного заболевания и имеющиеся осложнения (два эпизода гемофагоцитарного синдрома, БК), пациенту была показана трансплантация гемопоэтических стволовых клеток от совместимого родственного донора.

Заключение. Описание пациента демонстрирует редкую картину манифестации ХЛП 2-го типа без предшествующего заражения ВЭБ. Диагностика и лечение требуют мультидисциплинарного подхода, а важность ранней постановки диагноза обусловлена высоким риском развития вторичных осложнений, ухудшающих прогноз заболевания. Единственным куративным методом лечения основного заболевания является проведение аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток.

* Полную версию см. в журнале «Педиатрическая фармакология». 2023. № 1.