

Клинический случай: трудности дифференциальной диагностики первичного иммунодефицита

Мосесова Евгения Александровна, Арапова Виктория Владимировна, Пиминова Анастасия Васильевна, Серегина Виктория Владимировна, Уколова София Кирилловна

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

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

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

Актуальность. Первичные иммунодефициты (ПИД) — группа генетически обусловленных заболеваний со специфическими дефектами иммунного ответа. Сложность диагностики связана с широким спектром клинических проявлений ПИД, включающих частые тяжелые инфекции, аутовоспалительные, аутоиммунные синдромы, неопластические процессы, возможное развитие интерстициальной лимфоцитарной болезни легких (ИЛБЛ). По данным литературы, ИЛБЛ наиболее часто встречается у пациентов с моногенными формами ПИД из группы иммунной дисрегуляции. Отсутствие четких диагностических критериев для данных синдромов диктует необходимость их дальнейшего изучения и формирования настороженности по таким заболеваниям среди врачей различных специальностей.

Цель. Продемонстрировать вариант клинической картины ПИД с наличием аллергической патологии и поражением легких неинфекционного генеза.

Клинический случай. Пациентка N., 2014 г.р. В анамнезе обращали на себя внимание повторные аллергические реакции, в том числе требующие стационарного лечения. Однократно при госпитализации по поводу острой крапивницы был выявлен эпизод лимфопении. С января 2022 г. родители отмечали ежедневные подъемы температуры тела до фебрильных цифр, девочку госпитализировали с диагнозом «правосторонняя среднедолевая пневмония». В клинической картине присутствовали гепатоспленомегалия, признаки лимфопролиферативного заболевания в виде образования средостения, увеличения внутригрудных лимфоузлов, множественных полиморфных очагов в легких (по данным компьютерной томографии (КТ)), повышение С-реактивного белка. По результатам исследования биоптата образования средостения диагностировано неспецифическое гранулематозное некротизирующее воспаление.

Онкологами было рекомендовано проведение дополнительного КТ, по результатам которого отметили отрицательную динамику. В связи с этим выполнена повторная биопсия ткани легкого, данных за неопластический процесс не было выявлено, но обнаружена лимфоидная гиперплазия бронхоассоциированной ткани легкого, характерная для интерстициальной болезни легких (ИБЛ). Выявленное снижение лимфоцитов, снижение В-клеток CD19, отсутствие CD8 Т-клеток позволяло предположить синдром иммунной дисрегуляции, для подтверждения которого необходимо генетическое исследование. В конце августа 2022 г. при амбулаторном обследовании выявлена анемия. Через месяц появились иктеричность кожных покровов и склер, темная моча, девочку госпитализировали в Морозовскую ДГКБ с тяжелой анемией. Провели трансфузию эритроцитарной взвеси. Получала ВВИГ, пульс-терапию дексаметазоном, инициирована терапия пероральным преднизолоном. На фоне лечения отмечено улучшение. В дальнейшем по результатам генетического исследования у ребенка выявлена мутация в гене *CTLA4*, подтверждающая диагноз синдрома иммунной дисрегуляции.

Обсуждение. Тяжесть состояния пациентки связана с дебютом аутоиммунной гемолитической анемии на фоне ПИД. В пользу синдрома иммунной дисрегуляции говорят нарушение иммунологической толерантности с развитием аллергических и аутоиммунных реакций, наличие лимфопролиферативного синдрома, данные иммунограммы, а также легочное поражение, которое может соответствовать интерстициальной лимфоцитарной болезни легких, являющейся одним из характерных осложнений моногенных ПИД.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует сложность диагностики ПИД.