

Клинический случай. Синдром Вискотта – Олдрича

Иванова Арина Александровна, Максюткова Елена Ринатовна

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. Синдром Вискотта – Олдрича — врожденное X-сцепленное по рецессивному типу иммунодефицитное заболевание. Проявляется триадой признаков: экземой, микротромбоцитопенией и высоким риском развития опухолей и аутоиммунных заболеваний. Частота встречаемости 1 : 250 000 родившихся живыми мальчиков. Развитие синдрома связано с дефектом гена WAS. Кодированный им белок WASp играет важную роль в процессе образования тромбоцитов, а также иммунокомпетентных клеток.

Цель. Продемонстрировать на конкретном клиническом примере важность своевременной диагностики синдрома Вискотта – Олдрича и выбора тактики лечения.

Клинический случай. Пациент Е., 3 мес 12 дней. Ребенок от второй беременности, протекавшей с угрозой прерывания, роды первые срочные, самостоятельные. С рождения наблюдалась петехиальная сыпь. На первом месяце жизни: прожилки крови в стуле 5 дней; в общем анализе крови (ОАК): тромбоцитопения $100 \times 10^9/\text{л}$. В 1,5 мес стул с кровью, фебрильная лихорадка. Госпитализирован в ДГКБ им. Сперанского. В ОАК: тромбоцитопения $20-40 \times 10^9/\text{л}$, лейкоцитоз. Диагноз: «Внутриутробная цитомегаловирусная инфекция, пневмония, энтероколит». Были проведены антибактериальная и противовирусная терапия, трансфузия свежзамороженной плазмы, эритроцитарной взвеси в связи с желудочно-кишечным кровотечением, тяжелой анемией. Госпитализирован повторно в феврале 2017 г. в связи с рецидивом гемоколита. В ОАК: тромбоцитопения $70-100 \times 10^9/\text{л}$. На фоне терапии явления гемоколита

купировались. Выписан 02.02.2017. Сохранились тромбоцитопения и геморрагический синдром. Госпитализирован в Морозовскую ДГКБ с диагнозом: «Острая тромбоцитопеническая пурпура». В стационаре наблюдался с 08.02.2017 по 15.02.2017. По всему телу и на слизистой оболочке неба были обнаружены многочисленные петехии. В ОАК: тромбоцитопения $30 \times 10^9/\text{л}$, СОЭ — 70 мм/ч. Признаков бластоза и аплазии не выявлено. Обнаружен микроангицитоз тромбоцитов. При ультразвуковом исследовании (УЗИ) выявлены признаки гепатоспленомегалии. Проведено лечение: внутривенные иммуноглобулины (ВВИГ) — 2 г/кг курс. Выписан в удовлетворительном состоянии. На коже единичные бледные петехии, явления атопического дерматита на лице. В ОАК: тромбоциты — $171 \times 10^9/\text{л}$, достигнута полная ремиссия. Сохраняется повышение СОЭ до 70 мм/ч — после терапии ВВИГ.

Обсуждение. У пациента при генетическом исследовании был обнаружен дефект в гене WAS, что позволило установить диагноз: «Синдром Вискотта – Олдрича». Клинические проявления заболевания обнаруживаются уже в первый год жизни ребенка. В дальнейшем нарастают проявления иммунного дефицита, и ребенок становится подвержен частым инфекционным заболеваниям.

Заключение. Пациентам с синдромом Вискотта – Олдрича показана ежемесячная терапия ВВИГ. Этиологическим лечением является трансплантация костного мозга. Тромбоцитопения и экзема в первый год жизни ребенка должны заставить врача задуматься о возможном начале данного заболевания.