

# От симптома к диагнозу: установленный семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз у ребенка 6 месяцев

## From symptom to diagnosis: established familial hemophagocytic lymphohistiocytosis in a child of 6 months

Озерова Екатерина Сергеевна, Исаева Полина Алексеевна, Хударова Каролина Маратовна

**Научный руководитель:** Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»

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

**Актуальность.** Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз (СГЛ) — это жизнеугрожающее иммуноопосредованное аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное функциональными дефектами Т-лимфоцитов и НК-клеток, приводящее к цитокиновому шторму, активации фагоцитов и поражению зрелых форменных элементов крови. Наиболее часто встречающиеся первые проявления: стойкая лихорадка, гепатоспленомегалия, панцитопения, лимфаденопатия и экзантема. По данным J. Henter, заболеваемость семейным гемофагоцитарным лимфогистиоцитозом составляет 1,2 случая на 1 млн детей до 15 лет в год или 1 на 50 тыс. новорожденных в год.

**Цель.** Описать клинический случай СГЛ.

**Клинический случай.** Пациент Е. в возрасте 3 мес по экстренным показаниям поступил в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (МДГКБ) с жалобами на подъем температуры тела до 38,7 °С, сыпь на теле. Со слов мамы, у ребенка с первого месяца жизни периодически появлялась сыпь на теле, поднималась температура до субфебрильных значений. Клинически: на коже туловища и в естественных складках папулезно-петехиальная сыпь, на конечностях единичные элементы сыпи, гепатоспленомегалия. Обнаружены нормохромная нормоцитарная анемия 2-й степени, тромбоцитопения, гиперферритинемия, коагулопатия. Проведено исследование миеелограммы, исключен гемобластоз. Методом ПЦР выявлено ДНК ЦМВ, ребенок переведен в инфекционный стационар для дальнейшего лечения.

В возрасте 5 мес ребенок вновь поступил в МДГКБ с жалобами на бледные кожные покровы, тремор нижних конечностей, сохраняющиеся изменения в анализе крови. Лабораторно: отрицательная динамика анемии

и тромбоцитопении, снижение витамина В<sub>12</sub>. Проведены тандемная масс-спектрометрия и скрининг-тест на лизосомные болезни накопления — отклонения не выявлены. Анемический синдром купирован, пациент выписан в удовлетворительном состоянии, рекомендованы консультация генетика, полное экзомное секвенирование. Через 14 дней повторная госпитализация в связи с анемией. В клинической картине сохраняются гепатоспленомегалия, трансфузионнозависимая анемия, тромбоцитопения, коагулопатия. Позднее стал известен результат генетического исследования — «Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, мутация в гене *STXBP2*». Начата терапия согласно протоколу HLH-1994, поиск подходящего донора.

**Обсуждение.** СГЛ 5-го типа развивается в результате мутации в гене *STXBP2*. СГЛ манифестирует в грудном возрасте с неспецифических симптомов, отчего в дифференциальный поиск входят инфекционные заболевания, врожденные нарушения обмена веществ, врожденные пороки развития. На данный момент существуют международные диагностические критерии, при наборе 5 из 8 клинических и/или лабораторных синдромов можно заподозрить СГЛ, но окончательный диагноз формулируется после подтвержденного генетического исследования.

**Заключение.** Дети грудного и раннего возраста являются группой риска по врожденным порокам и генетическим заболеваниям, поэтому стойко сохраняющиеся симптомы, отсутствие эффекта от проводимого лечения — показание для привлечения врача-генетика и проведения соответствующих исследований. В данном случае благодаря слаженной работе многих специалистов вовремя поставлен диагноз и начато лечение.