

Кишечный камуфляж: как первичный иммунодефицит может скрываться под маской язвенного колита

Стадник Алина Алексеевна¹, Цыганова Ольга Ивановна¹, Изотова Наталья Александровна²

Научные руководители: д.м.н., доцент, профессор Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}, Фатуллаев Садиг Талех Оглы²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

² НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», Москва, Российская Федерация

Intestinal Camouflage: How Primary Immunodeficiency Can Hide Under the Mask of Ulcerative Colitis

Alina A. Stadnik, Olga I. Tsyganova, Nataliya A. Izotova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Pediatrics and Child Health Research Institute in Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Первичные иммунодефициты (ПИД) — наследственные заболевания, связанные с нарушением функционирования иммунной системы, вследствие чего повышается восприимчивость к инфекциям и риск развития аутоиммунных и аутовоспалительных процессов. У детей проявления разнообразны: от частых тяжелых инфекций до преобладания фенотипа иммунной дисрегуляции. Особые трудности возникают, когда ПИД имитирует воспалительные заболевания кишечника (ВЗК), например язвенный колит (ЯК). Заподозрить ПИД позволяет плохой ответ на стандартную или усиленную терапию ВЗК. Ошибки в тактике лечения ведут к осложнениям и ухудшают прогноз, что требует обязательного исключения ПИД у детей с ВЗК-подобными состояниями.

Цель исследования. Представить клинический случай пациентки с ПИД — хронической гранулематозной болезнью (ХГБ), протекавшей под маской ЯК.

Пациенты и методы. Заболевание у пациентки Р. дебютировало в 6 лет с развития гемоколита на фоне лихорадки. По месту жительства диагностирован инфекционный энтероколит, проведена антибактериальная терапия с кратковременным эффектом. В 6 лет 2 мес повторно госпитализирована с сохраняющейся симптоматикой. По данным колоноскопии (КС) диагностирован тотальный ЯК, назначены препарат 5-аминосалициловой кислоты и системные глюкокортикоиды (ГК), однако сохранялась высокая активность заболевания. В течение 1,5 лет отмечалось непрерывно-рецидивирующее течение ЯК с частыми среднетяжелыми и тяжелыми атаками. Лабораторно-инструментальные исследования не противоречили диагнозу ЯК: гематологические показатели отражали воспаление и железодефицит, при КС — левостороннее поражение толстой кишки. Проводилась этапная иммуносупрессивная терапия: системные ГК (пред-

низолон, метилпреднизолон), тиопурины (азатиоприн), ингибиторы TNF- α (инфликсимаб) с эскалацией дозы до 10 мг/кг при низкой остаточной концентрации, антиинтегрин (ведолизумаб). При этом сохранялась высокая активность ЯК с неблагоприятной эндоскопической динамикой. С учетом рефрактерного течения проведен двукратный BURST-тест, выявивший выраженное снижение окислительной активности гранулоцитов, что свидетельствовало о высокой вероятности ХГБ. Пациентка переведена в специализированный центр, где проведена коррекция терапии и начата подготовка к аллогенной трансплантации костного мозга.

Результаты. Клинический случай демонстрирует течение ПИД с ВЗК-подобным фенотипом. В основе патогенеза ХГБ — нарушение продукции фагоцитами активных форм кислорода, приводящее к неэффективному фагоцитозу и образованию гранулем. На ранних этапах гранулематозное воспаление в кишечнике может расцениваться как классические проявления инфекционного процесса. В дальнейшем эпизоды лихорадки с диарейным и/или колитическим синдромом у пациентов, имеющих фенотип ВЗК-подобного заболевания, могут трактоваться как обострения ВЗК. Раннее начало, непрерывно-рецидивирующий характер течения заболевания и резистентность к терапии ВЗК у пациентки Р. стали поводом для исключения ПИД.

Заключение. Дебют ПИД может произойти в любом возрасте и проявляться под разными масками, например как ЯК. Данный клинический случай показывает, что при раннем начале, тяжелом течении, рефрактерности ВЗК необходима настороженность в отношении ПИД. В план обследования необходимо включать консультацию иммунолога и специализированные иммунологические тесты. Раннее выявление ПИД позволяет скорректировать лечение и улучшить прогноз.