

ФГУ РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА  
МИНЗДРАВСОЦРАЗВИТИЯ РОССИИ

Министерство здравоохранения и  
социального развития Российской Федерации  
Федеральное государственное учреждение  
«Российская детская  
клиническая больница»  
Москва, 117513, Ленинский пр-т, 117

ОТДЕЛЕНИЕ КЛИНИЧЕСКОЙ ИММУНОЛОГИИ

Ленинский проспект д. 117

тел: 936-91-47  
936-92-47

ЗАКЛЮЧЕНИЕ  
из истории болезни N 2687-с

Арзуманова Варвара Воскановна (09.03.2009г.р.) находится в отделении клинической иммунологии с 24.02.11 по настоящее время.

Адрес: Россия, г. Москва, ул. Владимирская 2 –я, д. 22, кв. 23.

**КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:** Первичный иммунодефицит. Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность (Т-, В+, NK+). Дефицит IL7Rα IL7Rα ( ex.2 rs 1494558 (66 ILe > Thr); ex.8 rs 3194051 (365 ILe > Val). Двустороннее генерализованное поражение легких смешанной этиологии (вирусно-грибково-бактериальной этиологии). Персистенция EBV – инфекции. Аутоиммунное поражение легких, кишечника. Аутоиммунный гепатит? Токсический лекарственный гепатит. Гипотрофия 1-2 ст.

**Анамнез жизни:** ребенок от 1 беременности с задержкой внутриутробного развития (по данным УЗИ ЗВУР амниоцентез на 26 нед –патологии не выявлено), роды кесарево сечение –на 40 неделе. Рост 46 см., вес 2200 гр. Грудное вскармливание до 2 –х мес.

**Анамнез заболевания:**

4 месяца –проявления атопического дерматита (тотальная сухость, на гиперемизированном фоне кожи щек мелкоточечная сыпь, мокнутие и мацерации в естественных складках).

4,5 месяцев- абсцесс левого коленного сустава и левого бедра. Гнойник вскрыт, проведен курс противовоспалительной терапии. ОАК эрт -3,9x10<sup>12</sup>/л, Hb-102 г/л, лейкоц- 13,4x10<sup>9</sup>/л, СОЭ- 30 мм/ч.

5 месяцев –абсцесс левого локтевого сустава; 6 месяцев –левой ягодичной области. ОРВИ, нагноение рубца БЦЖ на левом плече. ОАК - эрт -3,97x10<sup>12</sup>/л, Hb-100 г/л, лейкоц- 7,3x10<sup>9</sup>/л, тромбоциты 256, СОЭ- 10 мм/ч. Иммунология: IgA 0.46, IgM 0.88, IgG 9.8. Лечение амикацин, фуразолидон, УВЧ на локтевой сустав, бифидумбактерин. Все перенесенные абсцессы были холодные, без подъема температуры тела, без ограничения поврежденного участка.

В этот период ребенок перестает прибавлять в весе и росте. **5 мес 5500.**

7 месяцев –гнойный лимфаденит в правой затылочной области, энтероколит, дисбиоз. Вскрытие лимфаденита. Цефазолин, гентамицин, супрастин, УВЧ на рану, фуразолидон, линекс, интести –фаг.

8 месяцев –ОРЗ (кашель, цианоз носогубного треугольника, одышка, повышение температуры тела).

9 месяцев –внебольничная двусторонняя очаговая пневмония с обструктивным синдромом, реактивный гепатит, гипотрофия 2-3 ст. (РДКБ г. Уфы). Иммунология: IgA 0.56, IgM 2.27, IgG 7.6, ЦИК 36. CD<sub>19</sub>- 34%, CD<sub>8</sub>-29%.

1 год –ветряная оспа, обструктивный бронхит. Вес 6500 гр.

1 год 3 мес. –подозрение муковисцидоз.

1 год 4 мес –диагноз муковисцидоз снят. Установлен гастроэзофагеальный рефлюкс 2 ст.

1 год 5 мес. –в связи с задержкой роста консультация эндокринологов (синдром Ларона?). Диагноз: гипотиреоз ТТГ 9,4 мМЕ/л (№0,4-4). L-тироксин 0,25 (3 мес).

1 год 8 мес –кашель влажный, продуктивный в течении 5 месяцев, затруднение носового дыхания, стридорозное дыхание, задержка физического развития.

В 1 год 9 месяцев впервые поступила в Институт Иммунологии г. Москвы. Где по данным проведенного обследования - двусторонняя пневмония, гипотрофия 2 ст. По данным иммунофенотипирования лимфоцитов – Лейк – 7x10<sup>9</sup>/л, лимф 2,3x10<sup>9</sup>/л, CD 3 – 16%, CD4 – 5%, CD8 – 17%, CD16- 41%, CD19- 41%. IgA – 69,5 мг/%, IgG – 1410 мг/%, IgM – 184 мг/%. Выявлена экспрессия CD127 на CD4, CD8. Выставлен диагноз ТКИН – Т-, В+, NK+. Заподозрен генетический эффект в гене STAT 5 b. Проводилась лечение- медаксон в/м, дифлюкан, линекс, бактрим, колларгол, мирамистин. С сохраняющейся клиникой бронхопневмонии ребенок выписан для продолжения лечения по м/ж.

Настоящая госпитализация первичная.

При поступлении состояние тяжелое за счет двусторонней пневмонии, ДН 2 ст.



**Заключение:** девочка поступила в отделение клинической иммунологии впервые. При поступлении тяжесть состояния обусловлена течением двусторонней пневмонии.

По данным анамнеза, клинико-лабораторного обследования, выставлен Первичный иммунодефицит ТКИН, иммунофенотип. (Т-, В+, NK-). Дефицит IL7R $\alpha$ . Молекулярно-генетическим методом диагноз подтвержден. В Онкоцентре г.Минска выявлена мутация в гетерозиготном состоянии в гене IL7R $\alpha$  ( ex.2 rs 1494558 (66 ILe > Thr); ex.8 rs 3194051 (365 ILe > Val). Ранее девочке проводился молекулярно-генетический анализ на определение мутации в гене STAT 5b. Мутация не найдена.

При обследовании имеет место тяжелое генерализованное поражение легких, смешанной этиологии. Гипотрофия 2 ст. Назначена комплексная противомикробная терапия, ПЭП с учетом 50% от физиологической потребности. По истечению 1,5-2-х месяцев массивной противомикробной терапии выраженной динамики со стороны бронхолегочного процесса не получено. Прибавка в весе на фоне энтерального и парэнтерального питания незначительная (200-300 гр). Данные клинические проявления расценены как возможные аутоиммунные осложнения (легочный васкулит, энтеропатия, аутоиммунный гепатит?) - решено эмпирически в терапию добавить дексаметазон в дозе 2 мг/сут с постепенным снижением до 0,25 мг/сут.

На фоне проводимой терапии достигнута умеренно выраженная положительная динамика со стороны бронхолегочного процесса в виде улучшения аускультации в легких - хрипы единичные, кашель продуктивный, сатурация O<sub>2</sub> – 92-94%, по данным КТ легких – улучшение пневматизации легочной ткани. Но отмечается усиление легочного рисунка за счет интерстициального и сосудистого компонентов, а также появилась прибавка на 2 кг.

Учитывая, что единственным методом лечения пациента с данным диагнозом является проведение трансплантации костного мозга, проведено HLA – типирование с высоким разрешением для возможного последующего поиска неродственного донора для проведения ТКМ. При обследовании в банках пуповинной крови России найдено 2 совместимых образца (6/6) пуповинной крови в г.Самара. В настоящее время, учитывая оценку соматического статуса, трансплантация костного мозга может быть проведена

Учитывая основной диагноз, отягощенный инфекционный статус, развитие тяжелых аутоиммунных осложнений, а также необходимость проведения данного лечения в кратчайшие сроки, и невозможность проведения трансплантации в условиях ТКМ РДКБ по техническим причинам (капитальный ремонт) - вышеизложенное является основанием для направления Арзумановой Варвары Воскановны на лечение - проведение трансплантации костного мозга или гемопоэтических стволовых клеток периферической крови - за пределами территории Российской Федерации с возможным привлечением благотворительных средств.

От 15.06. – выявлена вирусемия EBV до 56700 коп/мл. Получает терапию Ритуксимабом 160 мг 1 раз в 7 дней. После 1-го введения – EBV ПЦР в крови – 760 коп/мл.

В настоящее время девочка продолжает комплексное лечение в условиях полустерильного бокса.

Данный медицинский документ подготовлен для предоставления в благотворительный фонд «Подсолнух» для сбора благотворительных средств для лечения данной пациентки.

30.06.2011г.

Зам.гл.врача

Зав.отд.

Леч. врач

Кондратенко И.В.

Родина Ю.А.