

ФГУ РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
МИНЗДРАВСОЦРАЗВИТИЯ РОССИИ

Министерство здравоохранения и
социального развития Российской Федерации
Федеральное государственное учреждение
«Российская детская
клиническая больница»
117519, Ленинский пр-т 117
Ленинский проспект д.117

ОТДЕЛЕНИЕ КЛИНИЧЕСКОЙ ИММУНОЛОГИИ

тел: 936-91-47
936-92-47

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ
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 IL7Ra IL7Ra (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 гиперемизованном фоне кожи щек мелкоочечная 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 - $3,9 \times 10^{12}/л$, Нб-102 г/л, лейкоц- $13,4 \times 10^9/л$, СОЭ- 30 мм/ч.

5 месяцев –абсцесс левого локтевого сустава; 6 месяцев –левой ягодичной области. ОРВИ, нагноение рубца БЦЖ на левом плече. ОАК - эрт - $3,97 \times 10^{12}/л$, Нб-100 г/л, лейкоц- $7,3 \times 10^9/л$, 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. CD19- 34%, CD8-29%.

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 – $7 \times 10^9/л$, лимф $2,3 \times 10^9/л$, CD3 – 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.

Метамиелоциты, %	-	-	-	-	-	-	-	-	-
СОЭ мм/ч	30	20	12	14	5	3	3	3	8

Дата	29.04	06.05	10.05	16.05	30.05	14.06	27.06
Гемоглобин, г/л	104,9	107	106	103	132	98	86
Эритроциты, $10^{12}/л$	3,902	4,03	4,10	3,899	5,2	4,1	3,8
Тромбоциты, $10^9/л$	329,0	421	382	340,2	251	111	310
Лейкоциты, $10^9/л$	5,41	8,2	9,2	11,45	3,4	6,2	3,61
Нейтрофилы п/я, %	1	4	-	3	2	1	1
Нейтрофилы с/я, %	45	51	22	39	50	39	59
Эозинофилы, %	6	8	19	1	2	3	2
Базофилы, %	1	-	-	-	-	1	-
Лимфоциты, %	41	29	53	42	36	41	21
Моноциты, %	6	8	6	15	10	15	17
Ретикулоциты, ‰	-	-	25	-	-	-	16
СОЭ мм/ч	3	4	2	5	8	10	20

Биохимия крови:

Показатель	25.02	14.03	25.03	29.03	07.04	11.04	18.04	25.04	06.05	10.05	16.05	Ед.
Общий белок	80.00	72.00	74.00	71.00	70.00	62.00	69.00	75.00	77.00	69.00	72.00	г/л
Альбумин	40.00	39	-	-	-	-	-	-	41.00	-	-	г/л
Мочевина	5.70	5.10	3.60	2.50	4.70	3.50	4.60	3.80	5.00	4.30	4.60	ммоль/л
Креатинин	30.00	27.00	34.00	37.00	43.00	41.00	45.00	39.00	36.00	37.00	29.00	мкмоль/л
Холестерин	3.98	4.33	4.05	-	3.38	2.86	2.46	4.02	4.69	-	6.12	ммоль/л
Триглицериды	3.57	3.10	-	-	-	-	1.06	-	-	-	-	ммоль/л
Билирубин общий	3,5	4,60	5,50	4,10	5,40	8,90	7,40	8,90	8,60	9,10	6,70	мкмоль/л
Билирубин прямой	0,30	0,40	0,20	0,80	1,40	-	1,00	1,70	1,40	0,70	1,00	мкмоль/л
Билирубин непрямой	3,20	4,20	5,30	3,30	4,00	-	6,40	7,20	7,20	8,40	5,70	мкмоль/л
АлАТ	52.00	25.00	207,0 0	77.00	129,0 0	122,0 0	71.00	90.00	169.00	93.00	65.00	МЕ/л
АсАТ	46.00	38.00	215,0 0	50.00	68.00	76.00	63.00	135.00	235.00	42.00	45.00	МЕ/л
ЛДГ (общая)	209,	156	-	207,	-	-	-	-	-	-	-	Е/л
Щ.Ф.	148,	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	МЕ/л
Глюкоза	4.06	3.27	5.10	3.40	3.64	2.90	2.80	4.36	4.69	3.48	3.41	ммоль/л
K+	5.20	4.24	-	-	-	-	-	-	4.93	-	-	ммоль/л
Na+	137.2	136	-	-	-	-	-	-	138.00	-	-	ммоль/л
Гамма -ГТП	22	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	Е/л

Показатель	03.06.	14.06.	27.06.	Ед.
Общий белок	70	73	67	г/л
Альбумин	-	-	36	г/л
Мочевина	3,0	2,9	3,1	ммоль/л
Креатинин	30	31	29	мкмоль/л

Холестерин	7,66	6,07	7,06	ммоль/л
Триглицериды	-	2,32	3,94	ммоль/л
Билирубин общий	6,6	4,9	5,9	мкмоль/л
Билирубин прямой	0,7	1,7	0,5	мкмоль/л
Билирубин не-прямой	5,9	3,2	5,4	мкмоль/л
АлАТ	82	284	145	МЕ/л
АсАТ	58	141	62	МЕ/л
ЛДГ (общая)	-	-	212	Е/л
Щ.Ф.	-	-	-	МЕ/л
Глюкоза	4,14	3,45	4,38	ммоль/л
K+	-	-	4,38	ммоль/л
Na+	-	-	140	ммоль/л
Гамма-ГТП	-	-	-	Е/л

Гуморальный иммунитет:

Показатель	25.02.11	14.03.11	25.03.11	29.04.11	27.06.	Ед.	Диапазон
IgA	95.00	155.00	90.70	69.60	130	мг/дл	23-190
IgE	21.10	-	-	7.15	-	МЕ/мл	1.31-60
IgG	1200.00	1280.00	1490.00	1210.00	724	мг/дл	500-1300
IgM	175.00	164.00	180.00	163.00	208	мг/дл	50-199
СРБ	0,457	0,147	-	-	0,199	Мг/дл	0-0,8

Иммунологическое исследование венозной крови от 02.03.11:

гематологические показатели				
	значение		норма (2 года)	
	% (мазок)	$\times 10^9 / л$	%	$\times 10^9 / л$
Общ. число лейкоцитов	-	4,15	-	10,6 (6,0-17,0)
нейтрофилы п/я	6	0,25	3	0,32
нейтрофилы с/я	39	0,62	30	3,2 (1,5-8,5)
Эозинофилы	5	0,21	2,6	0,28 (0,04-0,65)
Базофилы	-	-	0,5	0,05 (0-0,2)
Лимфоциты	37	1,54	59	6,3 (3,0-9,5)
Моноциты	13	0,54	5,0	0,53 (0,05-1,0)

№	Мембранный АНТИГЕН	Количество положительных клеток		Возрастная норма (1 год)		Клеточная популяция
		%	$\times 10^9 / л$	%	$\times 10^9 / л$	
1	CD3	25	0,39	65 (50-73)	4,4 (2,3 - 5,9)	T
2	CD4+CD3+	8	0,12	-	3,2 (1,5 - 5,0)	T
3	CD8+CD3+	10	0,15	-	1,0 (0,6 - 1,5)	T
4	CD4/CD8	0,8	-	2,9 (1,8-7,0)	-	T
5	CD3+TCR $\alpha\beta$ +	18	0,28	-	4,0 (2,0-5,8)	T
6	CD3+TCR $\gamma\delta$ +	7	0,11	-	0,2 (0,1-0,3)	T

7	CD3+(CD4-CD8-)TCRαβ+	0	-	-	-	Дубльнегативные Т
8	CD3+HLA-DR+	13	0,20	-	0,1 (0,1 – 0,3)	Т актив.
9	CD19	36	0,55	28 (19-36)	1,7 (1,2– 2,8)	В
10	CD16+56+CD3-	38	0,59	6 (3-11)	0,4 (0,3 – 0,9)	НК

Иммунологическое исследование венозной крови от 17.03.11:

гематологические показатели				
	значение		норма (2 года)	
	% (мазок)	$\times 10^9 / \text{л}$	%	$\times 10^9 / \text{л}$
Общ. число лейкоцитов	-	3,60	-	10,6 (6,0-17,0)
нейтрофилы п/я	1	0,04	3	0,32
нейтрофилы с/я	19	0,68	30	3,2 (1,5-8,5)
Эозинофилы	21	0,76	2,6	0,28 (0,04-0,65)
Базофилы	3	0,11	0,5	0,05 (0-0,2)
Лимфоциты	42	1,51	59	6,3 (3,0-9,5)
Моноциты	14	0,50	5,0	0,53 (0,05-1,0)

№	Мембранный АНТИГЕН	Количество положительных клеток		Возрастная норма (1 год)		Клеточная популяция
		%	$\times 10^9 / \text{л}$	%	$\times 10^9 / \text{л}$	
1	CD3	21	0,32	65 (50-73)	4,4 (2,3 – 5,9)	Т
2	CD4+CD3+	8	0,12	-	3,2 (1,5 – 5,0)	Т
3	CD8+CD3+	6	0,09	-	1,0 (0,6 – 1,5)	Т
4	CD4/CD8	1,3	-	2,9 (1,8-7,0)	-	Т
5	CD3+TCRαβ+	14	0,21	-	4,0 (2,0-5,8)	Т
6	CD3+TCRγδ+	7	0,11	-	0,2 (0,1-0,3)	Т
7	CD3+HLA-DR+	2	0,03	-	0,1 (0,1 – 0,3)	Т актив.
6	CD19	41	0,62	28 (19-36)	1,7 (1,2– 2,8)	В
7	CD16+56+CD3-	36	0,54	6 (3-11)	0,4 (0,3 – 0,9)	НК

Иммунологическое исследование венозной крови от 10.05.11:

гематологические показатели				
	значение		норма (2 года)	
	% (мазок)	$\times 10^9 / \text{л}$	%	$\times 10^9 / \text{л}$
Общ. число лейкоцитов	-	9,20	-	10,6 (6,0-17,0)
нейтрофилы п/я	-	-	3	0,32
нейтрофилы с/я	22	2,02	30	3,2 (1,5-8,5)
Эозинофилы	19	1,75	2,6	0,28 (0,04-0,65)
Базофилы	-	-	0,5	0,05 (0-0,2)
Лимфоциты	53	4,88	59	6,3 (3,0-9,5)
Моноциты	6	0,55	5,0	0,53 (0,05-1,0)

№	Мембранный АНТИГЕН	Количество положительных клеток		Возрастная норма (1 год)		Клеточная популяция
		%	$\times 10^9 / \text{л}$	%	$\times 10^9 / \text{л}$	
1	CD3	15	0,73	65 (50-73)	4,4 (2,3 – 5,9)	Т

2	CD4+CD3+	6	0,29	-	3,2 (1,5 – 5,0)	T
3	CD8+CD3+	3	0,15	-	1,0 (0,6 – 1,5)	T
4	CD4/CD8	2,0	-	2,9 (1,8-7,0)	-	T
5	CD3+HLA-DR+	1	0,05	-	0,1 (0,1 – 0,3)	T актив.
6	CD19	68	3,32	28 (19-36)	1,7 (1,2– 2,8)	B
7	CD19	67	3,27	28 (19-36)	1,7 (1,2– 2,8)	B
8	(CD16+56)+CD3-	13	0,63	6 (3-11)	0,4 (0,3 – 0,9)	NK

Иммунологическое исследование венозной крови от 17.06.11:

гематологические показатели				
	значение		норма (2 года)	
	% (мазок)	$\times 10^9$ /л	%	$\times 10^9$ /л
Общ. число лейкоцитов	-	5,11	-	10,6 (6,0-17,0)
нейтрофилы п/я	2	0,1	3	0,32
нейтрофилы с/я	49	2,5	30	3,2 (1,5-8,5)
Эозинофилы	2	0,1	2,6	0,28 (0,04-0,65)
Базофилы	-	-	0,5	0,05 (0-0,2)
Лимфоциты	44	2,25	59	6,3 (3,0-9,5)
Моноциты	3	0,15	5,0	0,53 (0,05-1,0)

№	Мембранный АНТИГЕН	Количество положительных клеток		Возрастная норма (1 год)		Клеточная популяция
		%	$\times 10^9$ /л	%	$\times 10^9$ /л	
1	CD3	29	0,65	65 (50-73)	4,4 (2,3 – 5,9)	T
2	CD4+CD3+	8	0,18	-	3,2 (1,5 – 5,0)	T
3	CD8+CD3+	19	0,43	-	1,0 (0,6 – 1,5)	T
4	CD4/CD8	0,4	-	2,9 (1,8-7,0)	-	T
5	CD3+HLA-DR+	15	0,34	-	0,1 (0,1 – 0,3)	T актив.
6	CD19	42	0,95	28 (19-36)	1,7 (1,2– 2,8)	B
7	CD19	42	0,95	28 (19-36)	1,7 (1,2– 2,8)	B
8	(CD16+56)+CD3-	25	0,56	6 (3-11)	0,4 (0,3 – 0,9)	NK

Имунофенотипирование лимфоцитов (Республика Беларусь):

Популяция лф	Фенотип	Значение % и абс.
T-лимфоциты	CD3+	18,2%
T-хелперы	CD4+	5,8%
Цитотоксические T-лимфоциты	CD8+	2,5%
B-лимфоциты	CD19+	21,7%
Естественные киллеры	CD3-CD16+CD56+	50,6%
Активированные T-лф.	CD3+DR+	1,4%
Регуляторный индекс	CD4+/CD8+	2,32
Активированные T хелперы	CD4+CD25+	0,6%

Дополнительное иммунологическое исследование

T-лимфоциты

Популяция лф	Фенотип	Значение % и абс.
Наивные	CD3+CD4+	1,1%

CD4+ Т-лимфоциты	CD45RA+	
CD4+ Т-лимфоциты памяти	CD3+CD4+ CD45RO+	32,4%
Наивные CD8+ Т-лимфоциты	CD3+CD8+ CD45RA+	15,6%
CD8+ Т-лимфоциты памяти	CD3+CD8+ CD45RO+	24,5%
Регуляторные Т-лимфоциты	CD4+CD25+ CD127-	11,4%

PCR крови: от 01.03.11- CMV отриц., EBV отриц.; от 09.03.11 - CMV отриц., EBV отриц.; от 14.03.11 - CMV отриц., EBV отриц.; от 11.04.11- CMV сомнит., EBV отриц.; от 18.04.11- CMV<500 коп/мл, EBV отриц.; от 25.04.11- CMV отриц., EBV отриц.; от 03.05.11- CMV отриц., EBV отриц.; от 10.05.11- CMV отриц., EBV отриц.; от 15.06. - CMV отриц., **EBV 56740** коп/мл; от 22.06. - CMV отриц., **EBV 670** коп/мл;

TORCH –инфекции от 02.03.11: CMV IgG реактивно более 250.0 АЕ/мл (н 0-6), CMV IgM не реактивно 0.110.

Маркеры гепатитов: от 02.03.11 - HBsAg отриц., anti-HCV отриц., от 14.03.11 - anti-HBs 91,99 (норма 0-10).

NAT –технология от 22.04.11: ULTRIO (РНК ВИЧ, ДНК ВГВ, РНК ВГС) –отрицательный.

Группа крови от 25.02.11: В(III), Rh + (полож.).

Прямая проба Кумбса: от 01.03.11 положит., от 16.03.11 положит., от 18.04.11 положит., от 25.04.11 положит., от 27.04.11 положит., от 10.05.11 положит; от 27.06.11: прямая проба Кумбса положительная.

Непрямая проба Кумбса: от 27.04.11 отрицат.

Скрининг антиэритроцитарных Ат: от 27.04.11 отрицат.

Уровень галактоманна в крови: от 03.03.11 - I =0,061, от 12.04.11 - I =0,143, от 04.05.11 - I =0,165.

HLA - ПЦР I класса:

Показатель	05.04.11	05.04.11
Локус А	A 02:01 A 03:01	A 03:01 A 25:01
-	серолог.эквивалент А2,3	серолог.эквивалент А3,25
Локус В	B 07:02 B 07:26	B 07:02 B 18:01
-	серолог.эквивалент В7,7	серолог.эквивалент В 7,18
Локус Сw	C 07:02 C07:02	C 07:02 C12:03
-	серолог.эквивалент Сw7,7	серолог.эквивалент Сw7,-

HLA - ПЦР II класса:

Показатель	31.03.11	05.04.11
Локус DR В1	DRB1 07:01 DRB1 14:01	DRB1 07:01 DRB1 15:01
-	серол. эквивал. DR 7,14	серол. эквивал. DR 7,15

Локус DQ B1	DQB1 03:03 DQB1 05:03	DQB1 03:03 DQB1 06:02
-	серолог.эквивалент DQ9,5	серолог.эквивалент DQ9,6
Локус DQ A1	DQA1 01:01 DQA1 02:01	DQA1 01:02 DQA1 02:01
-	серол. эквив. DQ--	серол. эквив. DQ--

Антитела к микоплазме (pneumonia) от 02.03.11: IgA <10.0 BU/ml (N 0-10), IgM negative (N 0-10), IgG <10.0 BU/ml (N 0-10).

Антитела к хламидиям (pneumonia) от 02.03.11: IgA negative, IgM negative, IgG negative.

Исследование кала на дисбактериоз от 10.03.11: Неферментир. грам- палочки (*Chryseobacterium indologenes* 10⁴), *Candida non-albicans* 10², грам+палочки 10⁴, при микроскопии обнаружены ооцисты *Cryptosporidium* spp.

Исследование кала на дисбактериоз от 22.04.11: Неферментир. грам- палочки (*Pseudomonas aeruginosa* 10⁸, *Chryseobacterium indologenes* 10⁸), *Candida parapsilosis* 10², , при микроскопии ооцисты *Cryptosporidium* spp. не обнаружены.

Исследование кала на дисбактериоз от 03.05.11: Неферментир. грам- палочки (*Pseudomonas aeruginosa* 1 колония (натив), *Chryseobacterium indologenes* 10⁴), *Enterococcus* spp. 10⁸, при микроскопии обнаружены ооцисты *Cryptosporidium* spp. в умеренном количестве. Токсины A/B Cl. difficile методом ИФА – отрицательный.

Идентификация дрожжевых грибов *Candida non-albicans* – *Candida Guilliermondii*.

ЭКГ от 25.02.11г: Заключение: Нижний правопредсердный ритм с частотой 115 уд/мин. В ходе записи сменяется на синусовый с частотой 136 уд/мин. Нормальное направление ЭОС. Транзиторная неполная блокада правой ветви пучка Гисса. В ортостазе регулярный синусовый ритм 150 уд/мин. ST-T без изменений.

УЗИ органов брюшной полости и почек от 01.03.11:

Печень увеличена за счет левой доли. Передне-задний размер правой доли 79 мм, левой 42 мм. Контуры ровные. Паренхима с уплотненными стенками сосудов и протоков. Эхогенность не изменена. Внутривенечные желчные протоки не расширены.

Поджелудочная железа не увеличена. 8x4x11 мм. Контуры ровные. Паренхима неоднородная. Вирсунгов проток не расширен.

Желчный пузырь форма обычная. В просвете единичный конкремент 6x4 мм с акустической тенью и небольшим количеством взвеси. Стенки утолщены до 2 мм.

Селезенка 55x19 мм не увеличена. Паренхима: однородная.

Лу брыжеечные мнж. до 12x8 мм, спаянны между собой.

Почки Правая 64x25 (8) мм. Левая 64x27 (9) мм. Контуры ровные. Дифференцировка паренхимы сохранена. Эхогенность не изменена. ЧЛК стенки уплотнены.

Периферические л/узлы:

слева задне – шейные до 7x3 мм.

передне – шейные до 15x6 мм.

подключичные отсут.

надключичные отсут.

подмышечные до 7x5 мм.

справа задне – шейные до 5x2 мм.

передне – шейные до 13x6 мм.

подключичные наклейка.

надключичные наклейка.

подмышечные до 12x5 мм.

УЗИ органов брюшной полости и почек от 07.04.11:

Печень увеличена. Передне-задний размер правой доли 82 мм, левой 45 мм. Контуры ровные. Паренхима с уплотненными стенками сосудов, однородная. Эхогенность повышена. Внутривенечные желчные протоки не расширены.

Поджелудочная железа несколько увеличена. 14x8x14 мм. Контуры ровные. Паренхима неоднородная. Эхогенность повышена. Вирсунгов проток не расширен.

Желчный пузырь форма обычная. В просвете конкремент 8x6 мм с акустической тенью. Стенки плотные. *Селезенка* 57x18 мм не увеличена. Паренхима: однородная, уплотнены стенки сосудов. Эхогенность обычная.

Свободная жидкость в брюшной полости не выявлена.

Л/у в брюшной полости и забрюшинно не выявлены.

Почки Правая 70x26 (10) мм. Левая 69x26 (9) мм. Контуры ровные. Дифференцировка паренхимы сохранена. Эхогенность умеренно повышена. ЧЛК стенки плотные, не расширен.

Периферические л/узлы:

слева задне – шейные до 7x3 мм.

передне – шейные до 14x5 мм.

подмышечные до 7x4 мм.

справа задне – шейные до 5x2 мм.

передне – шейные до 13x7 мм.

подключичные наклейка.

надключичные наклейка.

подмышечные до 9x5 мм.

УЗИ и дуплексное сканирование системы ВПВ от 06.05.11: Внутренние яремные вены с чистым просветом с обеих сторон; справа $d=7,5$ мм, слева $d=5,5$ мм. Подключичные вены справа не визуализируются, слева $d=2,5$ мм. Брахиоцефальные сегменты интактны. ВПВ просвет чистый.

Рентгенография легких - в прямой проекции от 18.03.11г: Заключение:

Прямая проекция и боковая. В правом лёгком определяется инфильтративное затемнение субсегментов S-1-3-6 средней доли. Остальные сегменты компенсаторно вздуты. Лёгочный рисунок левого лёгкого изменён, усилен за счёт переbronхиального и интерстициального компонентов. Правый корень визуализируется слабо из-за близкого к нему воспалительного процесса. Левый корень прикрыт тенью сердца. Тень средостения не расширена, расположена срединно, не смещена. Тень сердца не изменена, не расширена. Костальная плевра не изменена. Передний синус затемнён. Остальные синусы свободны. Диафрагма с чёткими, ровными контурами, расположена обычно, подвижна. ЦВК установлен справа, проксимальный кончик его в правой яремной вене.

Заключение: Rg картина острой правосторонней, полисегментарной пневмонии на фоне ТКИН.

Рентгенография легких - в двух проекциях от 27.02.11г:

Прямая проекция и боковая.

В правом лёгком определяется инфильтративное затемнение субсегментов S-1-3-6 средней доли. Остальные сегменты компенсаторно вздуты.

Лёгочный рисунок левого лёгкого изменён, усилен за счёт переbronхиального и интерстициального компонентов.

Правый корень визуализируется слабо из-за близкого к нему воспалительного процесса. Левый корень прикрыт тенью сердца.

Тень средостения не расширена, расположена срединно, не смещена.

Тень сердца не изменена, не расширена.

Костальная плевра не изменена.

Передний синус затемнён. Остальные синусы свободны.

Диафрагма с чёткими, ровными контурами, расположена обычно, подвижна.

ЦВК установлен справа, проксимальный кончик его в правой яремной вене.

Заключение: Rg картина острой правосторонней, полисегментарной пневмонии на фоне ТКИН.

Рентгенография легких - в прямой проекции от 08.05.11г:

Прямая проекция.

Прозрачность правого лёгочного поля снижена за счёт инфильтрации базальных сегментов нижней доли и средней доли, нельзя исключить формирование ателектаза средней доли.

Лёгочный рисунок усилен за счёт переbronхиального и интерстициального компонентов, деформирован по петлистому типу, обеднён по периферии за счёт вздутия.

Корни обоих лёгких безструктурны, расширены, левый уплотнён, правый полициклический.

Тень средостения не расширена, расположена срединно, не смещена.

Тень сердца не изменена, не расширена.

Костальная плевра не изменена

Плевральные синусы свободны.

Диафрагма с четкими, ровными контурами, расположена обычно, подвижна.

ЦВК установлен справа. Проксимальный конец его в верхней полой вене.

Заключение: В сравнении с предыдущей рентгенограммой отмечается положительная динамика в виде отсутствия инфильтрации правой верхней доли.

Рентгеновская компьютерная томография КТ средостения и легких от 10.03.11:

Заключение:

СКТ в аксиальной проекции с шагом 3.75 мм с в\в КУ.

Отмечается:

1. увеличение подмышечных л\у с двух сторон. Максимальный размер л\у до 11 мм, контрастопозитивные;

2. бочкообразная грудная клетка. Неоднородная пневматизация легких с участки гипер- и гипопневматизации (бронхообструкция). Пневматизация снижена с акцентом в прикорневых зонах, верхушке правого легкого, S8 слева. Васкулярно-интерстициальный рисунок усилен. В средней доле обширная зона консолидации с "+" с-мом бронхографии, неоднородно накапливающая контраст- очевидно, пневмония с ателектазом.

3. ателектаз в S3 справа; линейные участки консолидации в медиально-базальных отделах легких, очевидно, также ателектазы. Выпота в плевральных и перикардиальной полостях нет. Средостение не расширено. Внутригрудные л\у не увеличены. Тимус типично расположен, однородный, до 30 мм в поперечнике. Изменения могут быть воспалительными без этиологических приоритетов (на фоне пневмопатии?). Целесообразна КТ вне обострения бронхолегочных симптомов.

Рентгеновская компьютерная томография КТ средостения и легких от 07.04.11:

Заключение:

СКТ в аксиальной проекции с шагом 3.75 мм с в\в КУ.

Принципиальной динамики от 10-марта-2011 нет. Объем нарушений прежний. Несколько ухудшилась пневматизация S3 справа.

Рентгеновская компьютерная томография КТ средостения и легких от 09.06.11:

Заключение:

СКТ в аксиальной проекции с шагом 2/5 мм с в\в КУ.

Относительно предыдущей КТ от 7-апр-2011 несколько улучшилась пневматизация верхних долей обоих легких, сократилось количество и размера подмышечных л\у, сократился до 23 мм поперечный размер тимуса.

Сохраняется:

1. бочкообразная грудная клетка. Мозаичная пневматизация легких с участки гипер- и гипопневматизации (бронхообструкция? бронхооблитерация?) или интерстициальной воспалительной инфильтрации по типу "матового стекла"? Пневматизация снижена с акцентом в прикорневых зонах, верхушке правого легкого, S8 слева. Васкулярно-интерстициальный рисунок усилен. В средней доле справа обширная зона консолидации с "+" с-мом бронхографии, неоднородно накапливающая контраст- ателектаз.

2. участок уплотнения треугольной формы в S6 слева с перифокальным снижением пневматизации; фиброателектаз в S3 справа, язычковых сегментах слева; линейные участки консолидации в медиально-базальных отделах легких, очевидно, также ателектазы.

Выпота в плевральных и перикардиальной полостях нет.

Средостение не расширено. Внутригрудные л\у не увеличены.

Бронхоскопия со смывами на посев и цитологию от 18.04.11:

Протокол исследования:

Под АМН и 2% раствором лидокаина 0,5мл эндоскоп введен в трахею. Слизистая оболочка трахей, главных, долевых и сегментарных бронхов гиперемирована, рыхлая. Определяется незначительное серозное отделяемое из долевых и сегментарных бронхов обоих легких. Просвет трахеобронхеального дерева не деформирован. Выполнена санация. Взяты промывные воды из ТБД на посев и цитологию.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Диффузный катаральный эндобронхит.

Консультация ЛОР от 18.06.11: в настоящий момент ЛОР-патологии не выявлено.

Консультация окулиста от 20.06.11: ОУ-спокойны. Среды прозрачны. На гл. дне д.з.н. розовые с четкими контурами. Калибр сосудов в норме. Сосуды слегка извиты. Периферия без видимой патологии.

Консультация ортопеда от 15.06.11: без видимой патологии.

Лечение:

Сультперазон	250 мг 2 р/сут в 100 мл физ р –ра в/в кап	с 25.02.11 по 28.05.11 г.
Бисептол	60 мг 2 р/сут 2,5 мл 1 р/сут в/в кап 2,5 мл 1 р/сут в/в кап по четным числам	с 25.02.11 по 28.02.11 г. с 01.03.11 по 07.04.11 г. с 08.04.11 по наст. время
Микомакс	50 мг/сут	с 25.02.11 по 28.02.11 г.
Беродуал	5 кап x 3 р/сут через небулайзер	с 25.02.11 по 02.03.11, с 05.03.11 по 08.04.11 г.
Зивокс	85 мг 2 р/сут в/в кап	с 01.03.11 по 29.04.11 г.
Меронем	150 мг 3 р/сут в/в кап	с 01.03.11 по наст. время
Вифенд	40 мг 2 р/сут в/в кап	с 01.03.11 по наст. время
Медовир	150 мг 3 р/сут в/в кап 150 мг 2 р/сут в/в кап	с 01.03.11 по 17.03.11 г. с 18.03.11 по 21.03.11, с 08.04.11 по наст. время
р –р Глюкозы As Гем	5% -400 мл 10% -80 мл	с 01.03.11 по 14.03.11 г.
Лазолван	10 кап 2 р/сут через небулайзер	с 01.03.11 по наст. время
Креон	1/3 кап 3 р/сут в пищу 1 капс 3 р/сут	с 01.03.11 по 14.04.11 г. с 15.04.11 по наст. время
Гамунекс	5 гр в/в кап за 2 часа	03.03.11, 18.03.11, 12.04.11,
Смекта	½ пак 3 р/сут ½ пак 2 р/сут	с 01.03.11 по 17.03.11 г. с 18.03.11 по 28.04.11 г.
Таваник	40 мг 2 р/сут в/в кап	с 03.03.11 по наст. время
Урсофальк	½ капс н/ночь 1 капс. (250 мг) н/ночь	с 09.03.11 по 17.03.11 г. с 18.03.11 по наст. время
р –р Глюкозы р –р Глюкозы MgSO ₄	10% -300 мл 5% -200 мл 25% -2,5 мл, в/в кап за 18 часов, V 28 мл/час	с 15.03.11 по 07.04.11 г.
р –р Глюкозы р –р Глюкозы MgSO ₄ Оликлиномель	10% -300 мл 5% -100 мл 25% -2,5 мл 300 мл, в/в кап за 20 ч.	с 08.04.11 по наст. время
Изониазид	50 мг 2 р/сут в/в кап	с 16.03.11 по наст. время
Витамин В ₆	0,3 мл в/в струйно	с 16.03.11 по наст. время
Ацикловир	100 мг 2 р/сут	с 22.03.11 по 07.04.11 г.
Интралипид	20% -30 мл в/в кап за 18 часов	с 23.03.11 по 28.03.11 г.
Гептрал	100 мг 2 р/сут в/в струйно	с 25.03.11 по 28.03.11 г. с 08.04.11 по наст. время
Олеклиномель	150 мл в/в кап за 20 часов	с 29.03.11 по 07.04.11 г.
Мотилиум	2,5 мг 3 р/сут под язык	с 13.04.11 по наст. время
Хелицид	10 мг в/в струйно н/ночь	с 16.04.11 по наст. время
Ноксафил	50 мг 2 р/сут	с 05.05.11 по наст. время
Дексаметазон	0,5 мг 2 р/сут в/в струйно 0,25 мг 2 р/сут в/в струйно	с 07.05.11 по 10.05.11 г. с 11.05.11 по наст. время

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 IL7Ra. Молекулярно-генетическим методом диагноз подтвержден. В Онкоцентре г.Минска выявлена мутация в гетерозиготном состоянии в гене IL7Ra (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 физиологии-

ческой 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_2 - 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 вирусия 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.

Учитывая, что первичный иммунодефицит является генетически детерминированным заболеванием, с необратимым нарушением функций иммунной системы (отсутствием синтеза собственных иммуноглобулинов), с высоким риском развития тяжёлых жизнеугрожающих бактериальных инфекций и аутоиммунных процессов, требует проведение регулярной противомикробной и пожизненной заместительной терапии препаратами иммуноглобулина для внутривенного введения, а также способствующим ограничению в обучении и трудовой деятельности необходимо рассмотреть вопрос об оформлении инвалидности по основному заболеванию в органах социальной защиты населения по месту жительства.


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

30.06.2011г.

Зам.гл.врача

Зав. отд.

Леч. врач



Кондратенко И.В.
Родина Ю.А.