

Пищальников А.Ю., Моисеева Т.Н.
**СЛУЧАЙ ПРОСПЕКТИВНОГО НАБЛЮДЕНИЯ
ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ НИЙМЕГЕН
В ГРУППЕ БОЛЬНЫХ С ПЕРВИЧНЫМИ
ИММУНОДЕФИЦИТАМИ**

Челябинская государственная медицинская академия,
кафедра иммунологии и аллергологии
Зав. кафедрой: профессор С.Н. Теплова
Научный руководитель: профессор
А.Ю. Пищальников

Цель: анализ клинико-иммунологических проявлений у пациентов с первичными иммунодефицитами (ПИД) в проспективном наблюдении.

Задачи: оценить клинико-иммунологические проявления, их особенности, а также эффективность проводимой терапии у пациентов с различными формами ПИД при проспективном наблюдении.

Материалы и методы: в исследование по проспективному наблюдению за пациентами с ПИД включены 26 пациентов, состоящих на диспансерном учете в нашей клинике. Из них 22 больных мужского пола и 4 – женского, в возрасте от 2 до 28 лет (длительность наблюдения составила от 1 до 15 лет). Верификация диагнозов осуществлялась на основании протоколов ESID (European Society for Immunodeficiency Diseases), PAGID (Pan-American Group for Immunodeficiency) и диагностических критериев Международной Группы по изучению синдрома Ниймегена (2000 год).

Полученные результаты: Пациент с наиболее редко диагностируемой в настоящее время формой ПИД (синдром Ниймегена) поступил под наше наблюдение в возрасте 8 лет. Анализ амбулаторной карты показал, что мальчик от 3 беременности, 2 срочных родов. Родители здоровы, семейный анамнез не отягощен. На первом году жизни участковым педиатром выявлены задержка физического развития и микроцефалия, после года – задержка интеллектуального развития. В последующие 7 лет ребенок болел различными респираторными инфекциями (ринофарингиты, бронхиты), в том числе четырежды перенес острую пневмонию, из них дважды – двустороннюю. При поступлении пациента в клинику обращали на себя внимание задержка физического и интеллектуального развития, микроцефалия, «птицеподобные» черты лица, клинодактилия, деформация пальцев рук по типу «барабанных палочек», увеличение периферических лимфатических узлов, гепатоспленомегалия. В результате последующего обследования были диагностированы хронический бронхит, хронический гайморит, выявлены увеличенные абдоминальные и параортальные лимфатические узлы, мелкие кальцинаты селезенки. В общих анализах крови – анемия, лейко- и тромбоцитопения. Исследование иммунного статуса позволило выявить, прежде всего, тотальный дефицит IgG в сыворотке крови (IgG-0,75г/л; IgA-0,1г/л; IgM-0,6г/л), которые были сопоставимы с показателями пациентов, страдающих X-сцепленной агаммаглобулинемией и общей вариабельной иммунной недостаточностью. После молекулярно-генетического обследования и выявления мутации 657del5 в гене NBS1 в гомозиготном состоянии, диагноз был окончательно верифицирован. Мальчик стал регулярно получать заместительную терапию внутривенным иммуноглобулином, постоянную антибактериальную и противогрибковую терапию, на фоне которых тяжелых инфекционных осложнений в последующие 1,5 года не отмечено. В возрасте 9,5 лет у больного выявлена периферическая Т-клеточная лимфома. Через 3 месяца, несмотря на проводимую химиотерапию, больной погиб.

Выводы: пациенты с синдромом Ниймегена отличаются наличием характерного фенотипа. Регулярное введение внутривенного иммуноглобулина и постоянная профилактическая антибактериальная