

Синдром Вискотт-Олдрича у ребенка 3 месяцев

Иванова Ольга Николаевна – д.м.н., профессор
кафедры педиатрии и детской хирургии МИ СВФУ
Иванова Ирина Семеновна – студентка 1 курса факультета «Лечебное дело»
ФГАОУ ВО Северо-Восточный федеральный университет имени М.К.Аммосова

Синдром Вискотта-Олдрича (СВО) – наследственная патология, обусловленная дефицитом особого белка WASPp, обеспечивающего взаимодействия между клетками крови. Цель исследования продемонстрировать наблюдение синдрома Вискотт-Олдрича у ребенка 2 мес. Результаты наблюдения: Пациент С. Артем дата рождения 2.09. 2019. 30.10.2019 поступил из Ленской участковой больницы с жалобами на снижение уровня тромбоцитов в анализе крови, периодически прожилки алой крови в стуле. Из анамнеза заболевания: С рождения у ребенка отмечались геморрагические высыпания из ануса, субконъюнктивальные кровоизлияния левого глаза. 4.09 при взятии общего анализа крови из пальчика отмечалась кровоточивость, также стул с прожилками алой крови. Печень +1 см из под края реберной дуги. Селезенка не увеличена. Из анамнеза жизни: ребенок от 1 беременности, протекавшей гладко. Роды в срок, самостоятельные. Находится на грудном вскармливании. В семье имеется случай смерти в раннем возрасте у брата матери. Консультация аллерголога-иммунолога от 6.11.2019 После осмотра поставлен диагноз: Первичный иммунодефицит. Синдром Вискотт-Олдрича. Атопический дерматит. Детская форма. Ограниченный. Подострое течение. Проведено молекулярно-генетическое исследование гена WaS в ФГБУ НМИЦ ДГОУ имени Дмитрия Рогачева от 19.11.2019 обнаружены. Ребенок переводится по договоренности в иммунологическое отделение ФГБУ НМИЦ ДГОУ имени Дмитрия Рогачева.

Ключевые слова: иммунодефицит, наследственность, наблюдение, иммунология, генетика.

Wiskott-Aldrich syndrome (SVO) is a hereditary pathology caused by a deficiency of a special waspp protein that provides interaction between blood cells. The aim of the study was to demonstrate the observation of viscott-Aldrich syndrome in a 2-month-old child. Follow-up results: Patient S. Artem date of birth 2.09. 2019. 30.10.2019 received from the Lena district hospital with complaints about a decrease in the level of platelets in the blood test, periodically streaks of scarlet blood in the stool. From the history of the disease: from birth, the child had hemorrhagic rashes from the anus, sub-conjunctival hemorrhages of the left eye. 4.09 when taking a General blood test from the finger, bleeding was noted, as well as stool with veins of scarlet blood. Liver +1 cm from under the edge of the costal arch. The spleen is not enlarged. From a life history: a child from 1 pregnancy that went smoothly. Delivery on time, independent. It is breastfed. The family has a case of death at an early age in the mother's brother. Consultation of an allergist-immunologist from 6.11.2019 after examination, the diagnosis was made: Primary immunodeficiency. Wiskott-Aldrich Syndrome. Atopic dermatitis. Children's uniform. Limited. Subacute current. A molecular genetic study of the WaS gene was carried out at the Dmitry Rogachev Federal state budgetary institution of the Russian Academy of SCIENCES on 19.11.2019. The child is transferred by agreement to the immunological Department of the Dmitry Rogachev Federal state medical CENTER.

Keywords: immunodeficiency, heredity, observation, immunology, genetics.

DOI: 10.5281/zenodo.4672454

Синдром Вискотта-Олдрича (СВО) – наследственная патология, обусловленная дефицитом особого белка WASPp, обеспечивающего взаимодействия между клетками крови. Он принимает непосредственное участие в процессе свертывания крови при повреждении кровеносных сосудов, а также в поддержании иммунной защиты организма от патогенных и условно-патогенных микробов. СВО относится к группе первичных иммунодефицитных состояний, обусловленных поражением T- и B – лимфоцитов, продуцирующих антитела. Дефицит тромбоцитов приводит к повышенной кровоточивости и массивной кровопотере. Заболевание проявляется триадой симптомов – экземой, первичным иммунодефицитом и тромбоцитопенией [1,2,3].

СВО является редкой X-сцепленной рецессивной патологией, при которой женщины считаются носителями мутантного гена. При этом сами они не болеют, а передают поврежденный ген детям. Это легко объяснить наличием у них здоровой аналогичной хромосомы, которая не позволяет недугу развиваться.

У сыновей болезнь проявится клинически, а дочери становятся носителями мутантного гена.

Синдром Вискотт-Олдрича относится к первичным комбинированным иммунодефицитным состояниям. При синдроме Вискотт-Олдрича снижены показатели T-клеточного и гуморальных звеньев иммунитета[4,5].

Цель исследования продемонстрировать наблюдение синдрома Вискотт-Олдрича у ребенка 2 мес.

Результаты наблюдения: Пациент С. Артем дата рождения 2.09. 2019. 30.10.2019 поступил из Ленской участковой больницы с жалобами на снижение уровня тромбоцитов в анализе крови, периодически прожилки алой крови в стуле.

Из анамнеза заболевания: С рождения у ребенка отмечались геморрагические высыпания из ануса, субконъюнктивальные кровоизлияния левого глаза. 4.09 при взятии общего анализа крови из пальчика отмечалась кровоточивость, также стул с прожилками алой крови. Печень +1 см из под края реберной дуги. Селезенка не увеличена.

Из анамнеза жизни: ребенок от 1 беременности, протекавшей гладко. Роды в срок, самостоятельные. Находится на грудном вскармливании. В семье имеется случай смерти в раннем возрасте у брата матери. В данной семье в последние 20 лет, кроме умершего брата матери рождались только девочки.

Ребенок находился на обследовании и лечение в ОПННД №1 с 5.09.19 по 23.09.2019 с Диагнозом:

R39.9 Реализация ВУИ, вирусно-бактериальной этиологии. D69.5 Вторичная тромбоцитопения на фоне реализации ВУИ. D84.9 Иммунодефицит неуточненный. K61.0 Анальный абсцесс.

Ребенку назначены следующие анализы: 1.09.2019 Длительность свертывания по Дьюке: 1.00; Свертываемость крови по Сухареву: 3.20.

1.09.2019 Ретикулоциты 35.0

1.09.2019 Общий анализ крови НСТ:51.10; RDW-CV 15.7; Эритроциты 4.84; Гемоглобин 166.0;

MCV: 106.40; MCH: 34.2; средний объем тромбоцита(MPV):10.00; Тромбокрит (PCT): 0.04; Тромбоциты 36.0; Нормобласты 1.0; Лейкоциты 7.7; палочкоядерные 3.0%; сегментоядерные 60% эозинофилы 1.0% моноциты 25%; лимфоциты 22.0%; RDW-SD: 62.60.

5.09.2019 Тромбоциты по Фонно: 38.72.

5.09.2019. Инфекция (ПЦР) ДНК *Micoplasma hominis*: Отрицательно; ДНК ВПГ: отрицательно; ДНК *Micoplasma genitalium*: отрицательно; ДНК *Ureaplasma urealyticum*; ДНК ЦМВ: Отр.

5.09.2019 Биохимическое исследование крови: Билирубин прямой: 16.00; мочевины: 2.4; билирубин общий : 192.90; Креатинин: 54.69.

5.09.2019 Гуморальный иммунитет-IgM 0.01 г/л; IgG: 6.9 г/л; IgA: 0,00; IgE общий 0.00.

7.09.2019 Анализ кала на скрытую кровь положительный.

ВИЧ от 11.10.2019 отрицательно

Иммунограмма от 15.11.2019 CD3+46%; CD4+43%; CD8+3%; CD 19+31%; CD-HLA-DR+2%; CD 25+8%; ЦИК 14%.

УПФ на грибы 31.10.2019 отрицателен.

ПЦР на ротавирус от 9.12.2019 положителен

Ребенку проведены инструментальные методы исследования.

Данные инструментальных исследований:

10.09.2019 УЗИ сердца с цветным доплеровским картированием: Открытое овальное окно 0.26 см. Расширение полостей правого предсердия (1.83 см), правого желудочка (1.0 см), регургитация на трикуспидальном клапане. Эктопическое крепление хорд митрального клапана. Дополнительная трабекула в полости левого желудочка.

17.11.2019 Толстокишечная колоноскопия Под общим обезболиванием Дистальный отдел до позвоночного отдела изза кровоточивости слизистой оболочки при контакте с аппаратом. Стенки толстой кишки эластичные, воздухом расправляются. Просвет сигмовидной, восходящей и ободочной кишки нормальный, складки обычной высоты, в области изгибов небольшое количество кишечного содержимого зеленоватого цвета. Слизистая поперечно-ободочной, нисходящей кишки неравномерно гиперемирована, с геморрагическими эрозиями 0,25-0,5 см, рассеяно в большом количестве, сосудистый рисунок

четкий. Слизистая сигмовидной кишки гиперемирована с геморрагическими эрозиями, сосудистый рисунок нечеткий. Просвет прямой кишки нормальный, слизистая смазанная, с рассеянными геморрагическими эрозиями 0.2 см. Периаанально рубчик от парапроктита.

Заключение: На осмотренном участке до печеночного изгиба тотальный эрозивно-геморрагический колит.

17.11.2019 Эзофагогастроскопия Эндоскоп GIF-XPE76

Идентификационный код №76.

Просвет пищевода бледно-розовая с гладкой поверхностью. Зубчатая линия четкая. Кардия смыкается. В полости желудка умеренное количество жидкости. Складки желудка обычной высоты. Слизистая свода и тела желудка розовая. Слизистая антрального отдела розовая. Привратник смыкается. Слизистая луковица двенадцатиперстной кишки розовая.

Заключение: В момент осмотра верхнего отдела пищеварительного тракта без видимых нарушений.

Проведены консультации узких специалистов: гастроэнтеролога и аллерголога - иммунолога.

Консультация аллерголога-иммунолога от 6.11.2019 Первичный иммунодефицит. Синдром Вискотт-Олдрича. Атопический дерматит. Детская форма. Ограниченный. Подострое течение.

Консультация гастроэнтеролога от 7.11.2019 Эрозивно-геморрагические эрозии кишечника.

Молекулярно-генетическое исследование гена *WaS* в ФГБУ НМИЦ ДГОУ имени Дмитрия Рогачева от 19.11.2019 обнаружены.

На основании проведенных исследований, консультаций узких специалистов были выставлены следующие диагнозы:

Диагноз клинический заключительный

D 82.0 Синдром Вискотт-Олдрича. Первичный иммунодефицит. Иммунная тромбоцитопения. Атопический дерматит, Младенческая форма, Ограниченный вариант. Легкой степени тяжести.

Сопутствующий заболевания: K52.9 Неинфекционный гастроэнтерит и колит неуточненный. Эрозивно-геморрагический колит. Состояние после операции по поводу абсцесса периаанальной области.

D 64.0 Другие анемии. Нормохромная анемия, смешанного генеза; G 93.8 Другие поражения головного мозга. Перинатальное поражение ЦНС. Синдром двигательных нарушений.

Ребенку было проведено лечение:

1. Режим палатный с уходом матери
2. Стол №15
3. Грудное вскармливание
4. Панкреатин ¼ табл 3 раза в сутки
5. Крем элидел
6. Фенистил 2 капли 2 раза в сутки 5 дней

Ребенок переводится по договоренности в иммунологическое отделение ФГБУ НМИЦ ДГОУ имени Дмитрия Рогачева.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

При диагностике первичных иммунодефицитов очень важен сбор семейного анамнеза. В данном случае, при диагностике был важен факт ранней смерти брата матери и рождение только девочек в данной семье в последнем поколении. Синдром Вискотт-

Олдрича был подтвержден молекулярно-генетическим исследованием гена WaS в ФГБУ НМИЦ ДГОУ имени Дмитрия Рогачева.

Литература:

1. Кузьменко Н.Б., Варламова Т.В., Мерсиянова И.В., Райкина Е.В., Бобрнина В.О., Щербина А.Ю. Молекулярно-генетическая диагностика первичных иммунодефицитных состояний. Вопросы гематологии\онкологии и иммунопатологии в педиатрии. 2016; 15(1):10-16
2. Chen N, Zhang ZY, Liu DW, Liu W, Tang XM, Zhao XD. The clinical features of autoimmunity in 53 patients with Wiskott-Aldrich syndrome in China: a single-center study. *Eur J Pediatr*. 2015;174(10):1311-8
3. Buchbinder D, Nugent DJ, Phillipovich AH. Wiskott-Aldrich syndrome: diagnosis, current management, and emerging treatments. *Appl Clin Genet*. 2014 Apr 3;7:55-66
4. Worth AJ, Thrasher AJ. Current and emerging treatment options for Wiskott-Aldrich syndrome. *Expert Rev Clin Immunol*. 2015;11(9):1015-32.
5. Primary Immune Deficiency Treatment Consortium (PIDTC) report. Griffith L.M., Cowan M.J., Notarangelo L.D. et al; workshop participants *J Allerg Clin Immunol*. 2014. 133(2):335-334.
5. Hacein-Bey Abina S, Gaspar HB, Blondeau J, Caccavelli L, Charrier S, Buckland K, et al. Outcomes following gene therapy in patients with severe Wiskott-Aldrich syndrome. *JAMA*. 2015 Apr 21. 313(15):1550-63.