

Ковкрак А.С.

АСПЕКТЫ ДИАГНОСТИКИ И ТЕЧЕНИЯ ХРОНИЧЕСКОЙ ГРАНУЛЕМАТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ И СИНДРОМА НИЙМЕГЕН

Научный руководитель: ассист. Жерко Л.В.

*Кафедра детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Актуальность. Хроническая гранулематозная болезнь – это заболевание из группы первичных иммунодефицитов, связанных с функциональным дефектом нейтрофилов. В основе патологии лежит неспособность нейтрофилов продуцировать супероксидные анионы.

Синдром Ниймеген — это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, относящееся к группе первичных иммунодефицитов с синдромальными проявлениями и характеризующееся микроцефалией, хромосомной нестабильностью и предрасположенностью к лимфопролиферативным заболеваниям.

Цель: проанализировать особенности клинического течения хронической гранулематозной болезни и синдрома Ниймеген.

Материалы и методы. В исследование были включены 16 пациентов с хронической гранулематозной болезнью (ХГБ) и 15 пациентов с диагнозом синдром Ниймегена, которые наблюдались в РНПЦ Детской онкологии, гематологии и иммунологии. Клинические данные оценивались ретроспективно на основании медицинской документации.

Результаты и их обсуждение. Возраст постановки диагноза пациентов с диагнозом ХГБ колебался от 3 месяцев до 12 лет. Среди пациентов с диагнозом ХГБ встречались только мальчики (100%). Диагноз ХГБ во всех исследуемых случаях был выставлен на основании тестов на определение функциональной активности нейтрофилов. Молекулярно-генетическое исследование было проведено у 5 пациентов из выборки (31,3%), в результате которого была определена мутация СУВВ.

Инфекционные проявления ХГБ включали в себя: гнойные лимфадениты (62,5%), рецидивирующие пневмонии (50%), сепсис (37,5%), стоматиты (25%), акне (25%), рецидивирующие парапроктиты (25%), абсцессы легких (18,8%), фурункулез (18,8%), абсцессы подкожно-жировой клетчатки (12,5), рецидивирующий контактный моллюск (12,5%), пузырчатка новорожденных (6,3%), остеомиелит (6,3%). У 50% пациентов (8 человек) была диагностирована туберкулезная инфекция, протекающая в виде туберкулезного лимфаденита в 100% случаев, также был диагностирован ПТК (37,5%), инфильтративный туберкулез (12,5%).

Гранулематозные проявления затрагивали легкие (56,3%), печень (43,8%), селезенку (12,5%), кожу (31,3%). Аутоиммунные осложнения включали аутоиммунный гепатит (12,5%), болезнь Крона (6,3%), аутоиммунный тиреоидит (6,3%).

Возраст постановки диагноза у пациентов с синдромом Ниймеген колебался от 3 месяцев до 9 лет. Количество девочек с синдромом Ниймеген составило 53,3%, а мальчиков – 46,7%. Диагноз во всех исследуемых случаях был установлен на основании генетического исследования, в ходе которого была выявлена мутация гена NBS.

У всех пациентов наблюдалась микроцефалия и задержка психофизического развития. В 33,3% случаев отмечались врожденные пороки развития со стороны разных органов и тканей. У 5 пациентов (40%) была диагностирована хроническая патология легких. У 5 пациентов (33,3%) наблюдались онкологические осложнения в возрасте от 5 лет до 21 года. Были диагностированы 2 зрелые Т-клеточные лимфомы, 1 анапластическая лимфома, 1 случай ОЛЛ, 1 диффузная В-крупноклеточная лимфома.

Выводы. Для ХГБ характерна вариабельность как инфекционных, так и неинфекционных проявлений, в том числе частых аутоиммунных осложнений, а также формирование гранулём. Клинический фенотип синдрома Ниймеген включает высокий риск развития злокачественных новообразований, что утяжеляет течение иммунодефицита и увеличивает риск летального исхода.