

Киркалова Е.А., Новиков А.А.

КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ВЭБ-АССОЦИИРОВАННОЙ ЛИМФОМЫ БЕРКИТТА ПРИ ПЕРВИЧНОМ ИММУНОДЕФИЦИТЕ

Научный руководитель: ст. преп. Жилинский Н.С.

*Кафедра онкологии с курсом повышения квалификации и переподготовки
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Актуальность. Основой первичных иммунодефицитов (ПИД) выступают врожденные генетические поломки. ПИД повышают риск тяжёлых вирусных инфекций и вирус-ассоциированных злокачественных новообразований, включая ВЭБ-обусловленные лимфомы. Лимфома Беркитта отличается агрессивным течением и требует максимально ранней диагностики и немедленного начала терапии. У пациентов с ПИД клиническая картина нередко маскируется под хроническую инфекцию или лимфопролиферативный синдром, что приводит к задержке верификации диагноза. Представление клинического случая позволяет выделить «красные флаги» для диагностики и улучшить исходы у этой группы пациентов.

Цель: на примере представленного клинического случая описать проявления и диагностический маршрут у совершеннолетнего пациента с лимфопролиферацией, и неспецифической клинической картиной.

Материалы и методы. В ходе исследования были проанализированы данные анамнеза, лабораторной и инструментальной диагностики пациента А., 2010 года рождения.

Результаты и их обсуждение. В течение шести месяцев пациента периодически беспокоил жидкий стул до 4 раз в сутки, а также отмечалась анемия легкой степени (гемоглобин 94 г/л). Приблизительно за 4–5 недель до госпитализации появилась боль в области левой паховой складки. Следует подчеркнуть, что наследственный анамнез отягощен: мать пациента умерла в 35 лет от саркоидоза, а у старшего брата наблюдаются тяжелая экзема и очаговая алопеция, что изначально вызывало подозрение на иммунодефицит. При контрольном проведении общего анализа крови вновь была выявлена анемия, в связи с чем пациент был направлен в ГУ «РНПЦ ДОГИ».

При поступлении общее состояние расценено как средней степени тяжести. При осмотре: наличие безболезненного пахового лимфоузла слева размером 7×5 см, а также пальпируемые подмышечные узлы преимущественно справа до 3×1,5 см; гепатомегалия (печень +1 см) и спленомегалия (селезенка +2 см). Лабораторно, помимо анемии, выявлены изменения в иммунограмме: снижение абсолютного числа Т-лимфоцитов ($2,23 \times 10^9$) и повышение дважды негативных Т-лимфоцитов до 7,9%, что указывало на дефект клеточного иммунитета. ПЦР-диагностика выявила ДНК ВЭБ в количестве 1093 копий/мл. Важно подчеркнуть, что проведенный скрининг мутаций не выявил отклонений, однако последующее углубленное секвенирование обнаружило патогенную мутацию в гене CTLA4.

При колоноскопии обнаружены множественные полиповидные образования толстой кишки, ПЭТ-КТ: метаболически активные лимфоузлы шеи, средостения, корней легких, подмышечных, локтевых, брюшной полости, тазовые и паховые с обеих сторон (генерализованный характер поражения). Биопсия конгломерата пахово-бедренных узлов слева и морфологическое исследование выявили тотальное замещение ткани опухолью из мономорфных атипичных клеток с высокой митотической активностью и очагами некроза. Цитогенетическое исследование подтвердило диагноз: выявлена реарранжировка гена MYC при отсутствии перестроек BCL2 и BCL6, что соответствует лимфоме Беркитта.

Сформулирован окончательный диагноз: ВЭБ-ассоциированная лимфома Беркитта на фоне первичного иммунодефицита (мутация CTLA4). Пациенту запланирован старт полихимиотерапии по протоколу лечения неходжкинских лимфом (НХЛ)-2010.

Выводы. Данный случай демонстрирует последовательное взаимодействие врожденного дефекта гена и ВЭБ-инфекции и обосновывает необходимость поиска первичного иммунодефицита у подростков с агрессивной ВЭБ-ассоциированной лимфопролиферацией.