

*Новик Ю.С.*

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТА С ГИПЕР- IGM СИНДРОМОМ**

*Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Микульчик Н.В.*

*2-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** В настоящее время первичные иммунодефициты занимают одно из ведущих мест среди актуальных проблем современной иммунологии. Это связано с тяжестью течения заболевания, высоким процентом инвалидизации и смертности, а также сложностью диагностики и лечения.

**Цель:** акцентировать внимание врачей в отношении первичных иммунодефицитов, в частности гипер- Ig M синдрома, для своевременной его диагностики и эффективного лечения.

**Материалы и методы.** Была проанализирована история болезни пациента с диагнозом первичный иммунодефицит: гипер- Ig M синдром, CD40L def. Для исследования были проанализированы данные из 30 медицинских источников (медицинская карта амбулаторного пациента - форма № 025/у, эпикризы, консультативные заключения, результаты инструментальных и лабораторных исследований).

**Результаты и их обсуждение.** Пациент К., 16 лет, поступил для обследования и лечения в гастроэнтерологическое отделение с диагнозом: колит неуточненный. Из анамнеза заболевания установлено, что с одного года жизни у пациента наблюдались частые эпизоды ОРИ, с трех лет они часто осложнялись синуситами, бронхитами, наблюдалось 2 эпизода острой пневмонии. С шестилетнего возраста отмечаются симптомы поражения ЖКТ в виде периодического неустойчивого стула с примесью крови. При этом с рождения у ребенка в общем анализе крови отмечаются высокие значения эритроцитов (более  $6 \times 10^{12}/л$ ) и гемоглобина (более 140 г/л), что послужило поводом для обследования у гематолога. В центре первичных иммунодефицитов на основании клинических и лабораторных данных был установлен диагноз: первичный иммунодефицит: гипер- Ig M синдром. По результатам дополнительно проведенного молекулярно - генетического обследования выявлена мутация CD40L, подтверждающая наличие X - сцепленного HIGM- синдрома. Назначено ежемесячное проведение пассивной иммунизации препаратами иммуноглобулина человека. На фоне заместительной терапии частота ОРИ и бактериальных осложнений снизилась.

**Выводы:** данный клинический случай демонстрируется с целью: обратить внимание врачей на ранние признаки первичных иммунодефицитных состояний у детей. В настоящее время первичный иммунодефицит: гипер- Ig M синдром очень редкое заболевание (1 случай на 1 млн чел.), которое повышает риск развития тяжёлых жизнеугрожающих бактериальных осложнений инфекций. В связи с этим, целесообразно подробно анализировать анамнестические данные и клиничко - лабораторные показатели для своевременной диагностики этого состояния и назначения эффективного лечения пациентам.