

дуктивных технологий [1, 2]. Отсутствие или анатомическое и функциональное недоразвитие гонад обуславливает высокий риск невынашивания беременности и, соответственно, необходимость проведения длительной гормональной терапии во время беременности у этой группы больных.

*Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.*

## Литература

1. Беременность и роды при дисгенезии гонад (случай из практики) / Э.В. Исакова, О.Н. Аржанова, Т.Н. Шляхтенко, В.С. Корсаков // Проблемы репродукции. - 2000. - № 2. - С. 29-31.

Pregnancy and delivery at gonads dysgenesis (case from practice) / E.V. Isakova, O.N. Arzhanova, T.N. Shlyakhtenko, V.S. Korsakov // Problems of reproduction. - 2000. - № 2. - P. 29-31

2. Беременность у пациентки с синдромом

Свайера и сахарным диабетом 1-го типа, наступившая в результате применения ЭКО (описание клинического случая) / Е.В. Мишарина, Н.В. Боровик, М.И. Ярмолинская [и др.] // Журнал акушерства и женских болезней. — 2018. — Т. 67. — № 5. — С. 85–90. doi: 10.17816/JOWD67585-90

Pregnancy in a patient with Swyer syndrome and type 1 diabetes mellitus, which occurred as a result of IVF application (description of a clinical case) / E.V. Misharina, N.V. Borovik, M.I. Yarmolinskaya [et al.] // Journal of Obstetrics and Female Diseases. - 2018. - V.67. - №5. - P. 85–90. Doi: 10.17816/JOWD67585-90.

3. Здановский В.М. Беременности и роды у женщин без яичников и с нефункционирующими яичниками (первый опыт применения программы ovum donation в России) / В.М. Здановский, В.В. Заева, М.Б. Аншина // Проблемы репродукции. – 1995. - №1. - С. 83-86.

Zdanovskiy V.M. Pregnancy and childbirth in women without ovaries and with non-functioning ovaries (first experience of the ovum donation program application in Russia) / V.M. Zdanovskiy, V.V. Zaeva, M.B. Anshina // Problems of reproduction. - 1995. - №1. - P. 83-86.

4. Савицкий Г.А. Хирургическое лечение

врожденных аномалий полового развития в гинекологической практике / Г.А. Савицкий. - М.: Медицина, 1975.

Savitsky G.A. Surgical treatment of congenital anomalies of sexual development in gynecological practice / G.A. Savitsky. - M.: Medicine, 1975.

5. Pregnancy established in an infertile patient after transfer of a donated embryo fertilized in vitro / A. Trounson, J. Leeton, M. Besanko [et al.] // Br Med J (Clin Res Ed). – 1983. - №286 (6368). – P.835-838. doi: 10.1136/bmj.286.6368.835.

6. Sauer M.V. Successful twin pregnancy after embryo donation to a patient with XY gonadal dysgenesis / M.V. Sauer, R.A. Lobo, R.J. Paulson // Am J Obstet Gynecol. – 1989. - №2. - P. 380-381.

7. The establishment and maintenance of pregnancy using in vitro fertilization and embryo donation in a patient with primary ovarian failure / P. Lutjen, A. Trounson, J. Leeton [et al.] // Nature. – 1984. - №307 (5947). –P.174-175. doi: 10.1038/307174a0.

8. Trounson A. Human pregnancy following cryopreservation, thawing and transfer of an eight-cell embryo / A. Trounson, L. Mohr // Nature. – 1983. - №305 (5936). – P.707-709. doi: 10.1038/305707a0.

О.Н. Иванова, Т.Е. Бурцева, Н.Н. Протопопова,  
С.А. Кондратьева, Д.М. Фурман, М.П. Слободчикова

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ВИСКОТТА-ОЛДРИЧА

DOI 10.25789/YMJ.2020.70.31

УДК616.8-008.6

В статье представлена клиничко-лабораторная характеристика синдрома Вискотта-Олдрича у ребенка 2 мес. Это первый случай выявления такого пациента в отделении онкогематологии Педиатрического центра Республиканской больницы №1-Национального центра медицины (г. Якутск).

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

The article presents the clinical and laboratory characteristics of Wiskott-Aldrich syndrome in a 2-month-old child. This is the first case of identifying such a patient in the Department of Oncohematology of the Pediatric Center of the Republican Hospital №1-National Center of Medicine (Yakutsk).

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

Синдром Вискотта-Олдрича – это заболевание, которое характеризуется комбинированной недостаточностью гуморального и клеточного иммунитета, наследуется по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу и проявляется триадой признаков: рецидивирующими и хроническими микробно-воспалительными заболе-

ваниями, геморрагическим синдромом и экземой [3].

Впервые описан в 1937 г., когда А. Вискотт сообщил о семье, в которой трое мальчиков имели тромбоцитопению в сочетании с тяжелой экземой и повторными инфекциями, в то время как четыре их сестры были здоровыми.

Частота встречаемости синдрома Вискотта – Олдрича составляет 4:1 000 000. Болеют почти исключительно мальчики. Молекулярный дефект заключается в отсутствии белка WASP (Wiscott-Aldrich syndrome protein), кодируемого геном WASP, который локализован на коротком плече X-хромосомы [1,4].

**Цель исследования:** описать клиничко-лабораторную характеристику синдрома Вискотта-Олдрича у ребенка 2 мес.

Нами описан клинический случай

ребенка русской национальности, проходившего обследование и лечение в Педиатрическом центре РБ№1-НЦМ с триадой признаков, характерных для наследственного заболевания – синдромом Вискотта-Олдрича. Мальчик наблюдался с сентября по ноябрь 2019 г. в отделении онкогематологии.

Пациент С., возраст 2 мес., русский по национальности, 30.10.2019 поступил в онкогематологическое отделение Педиатрического центра РБ№1-НЦМ из районной участковой больницы с жалобами на периодическое появление прожилок алой крови в стуле, кровоизлияния в конъюнктиву, снижение уровня тромбоцитов в общем анализе крови с направительным диагнозом: Реализация внутриутробной инфекции (ВУИ) вирусно-бактериальной этиологии. Вторичная тромбоцитопения на фоне реализации ВУИ. Иммунодефи-

**ИВАНОВА Ольга Николаевна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, olgadoctor@list.ru; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, зав. лаб. ЯНЦ КМП, bourtsevat@yandex.ru; **ПРОТОПОПОВА Надежда Николаевна** – врач гематолог РБ№1-НЦМ, **КОНДРАТЬЕВА Саргылана Афанасьевна** – зав. отд. РБ№1-НЦМ; **ФУРМАН Дарья Михайловна** – студентка МИ СВФУ; **СЛОБОДЧИКОВА Майя Павловна** – преподаватель СПбГПМУ.

цит неуточненный. Анальный абсцесс.

Из анамнеза жизни: ребенок от 1-й беременности, протекавшей относительно гладко; роды на 39-й нед., самостоятельные. В данное время ребенок находится на естественном вскармливании. После рождения у ребенка отмечались геморрагические высыпания из ануса, субконъюнктивальные кровоизлияния левого глаза. В общем анализе крови – снижение количества тромбоцитов.

При поступлении ребенок осмотрен врачом гематологом и педиатром. Состояние ребенка расценивается как тяжелое. Самочувствие страдает. Кожные покровы смуглые, умеренно влажные. Слизистые оболочки ротовой полости розовые, влажные. Зев не гиперемирован. Миндалины не увеличены, без налета. Периферические лимфоузлы не увеличены. Носовое дыхание не затруднено. Кашля и одышки нет. Аускультативно дыхание в легких везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца громкие и ритмичные. Живот при пальпации мягкий безболезненный. Стул регулярный, оформленный. Увеличение размеров печени (+1 см из-под края реберной дуги). Селезенка не увеличена. Дизурии нет, моча не изменена. Менингеальных и очаговых знаков нет. Стул с прожилками алой крови.

Лечащим врачом назначены анализы крови на определение времени свертывания, общий анализ крови. Показатели свертывания крови соответствуют норме: длительность свертывания по Дьюке 1,00 мин; свертываемость крови по Сухареву: 3,20 мин.

В общем анализе крови с подсчетом форменных элементов отмечаются ретикулоцитоз, тромбопения. Ретикулоциты 35,0. Тромбоциты 36,0% (норма 100-420). Тромбоцитрит 0,04% (норма 0,15-0,4%). Это расценивается как выраженная анемия и активация гемопоэза.

В биохимическом анализе крови отмечаются высокие уровни общего билирубина и прямого билирубина.

Результаты ПЦР на инфекции не выявили микоплазменную, уреоплазматическую и цитомегаловирусную инфекцию.

Определение иммуноглобулинов: IgM - 0,01 г/л; IgG – 6,9; IgA - 0,00; IgE общий - 0,00 г/л. Заключение: полное отсутствие иммуноглобулина М, иммуноглобулинов А и Е, низкий уровень иммуноглобулина G. Данные показатели свидетельствуют о возможном первичном иммунодефицитном состоянии у пациента.

Иммунограмма: CD3+46%; CD4+43; CD8+3; CD 19+ 31; CD-HLA-DR+2; CD 25+8; ЦИК 14%. По данным иммунограммы, отмечается низкий уровень Т-супрессоров, В-клеток.

Анализ кала на скрытую кровь положительный.

Данных о ВИЧ от 11.10.2019 нет.

Ребенку проведены инструментальные методы исследования. По данным УЗИ сердца с цветным доплеровским картированием выявлены: 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.

По данным толстокишечной колоноскопии выявлен тотальный эрозивно-геморрагический колит. Заключение: Дистальный отдел до позвоночного отдела недоступен из-за 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.

По данным эзофагогастроскопии нарушений не выявлено.

По результатам проведенных исследований лечащий врач совместно с заведующим отделением рекомендовали консультации гастроэнтеролога и аллерголога-иммунолога.

Консультация аллерголога-иммунолога. При сборе анамнеза мама ребенка рассказала, что ее родной брат умер в раннем возрасте. В данной семье в последние 20 лет, кроме умершего брата матери, рождались только девочки. По данным иммунограммы отмечено полное отсутствие иммуноглобулина М, иммуноглобулинов А и Е, низкий уровень иммуноглобулина G, а также низкий уровень Т-супрессоров, В-клеток. У ребенка отмечается низкий уровень тромбоцитов перифери-

ческой крови и тромбоцитов крови по Фонио, что свидетельствует о поражении белковых молекул, участвующих в процессе тромбоцитобразования, приводит к снижению количества и ухудшению качества этих клеток, что характерно для первичного иммунодефицита – синдрома Вискотта-Олдрича.

На основании данных исследования, осмотра и семейного анамнеза поставлен клинический диагноз: Первичный иммунодефицит. Синдром Вискотта-Олдрича. Атопический дерматит. Детская форма. Ограниченный. Подострое течение.

Консультация гастроэнтеролога. По данным осмотра и инструментальных методов исследования поставлен диагноз: Эрозивно-геморрагические эрозии кишечника.

Для уточнения диагноза после консилиума решено: направить биологический материал пациента (цельная кровь) на молекулярно-генетическое исследование гена *WaSP* в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии». ПЦР тест на данный локус гена положительный [1].

**Заключительный клинический диагноз:** Синдром Вискотта-Олдрича. Первичный иммунодефицит. Иммунная тромбоцитопения. Атопический дерматит, младенческая форма, ограниченный вариант, легкой степени тяжести.

Сопутствующие заболевания: Неинфекционный гастроэнтерит и колит неуточненный. Эрозивно-геморрагический колит. Состояние после операции по поводу абсцесса периаанальной области. Нормохромная анемия смешанного генеза.

За время пребывания ребенка в онкогематологическом отделении Педиатрического центра РБ№-НЦМ проведено следующее лечение: режим палатный с уходом матери, стол №15, грудное вскармливание, панкреатин ¼ табл. 3 раза в сутки, фенистил 2 капли 2 раза в сутки 5 дней. Наружно: крем элидел.

Ребенок переводится в иммунологическое отделение ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии» для дообследования и назначения заместительной терапии [2,4,5]. В данное время ребенок получает препарат иммуновенин 0,1-0,4 г/кг каждый месяц.

Рекомендована следующая схема диспансерного наблюдения:

1. Диспансерный учет у педиатра, иммунолога, гематолога.
2. Лабораторные исследования: общий клинический анализ крови (обязателен подсчет лейкоцитарной формулы) проводится 1 раз в 2-3 мес.; биохимический анализ крови с определением активности печеночных ферментов, С-реактивного белка – 1 раз в 6 мес. Общий анализ мочи – 2 раза в год, и при интеркуррентных заболеваниях.
3. Инструментальные исследования: электрокардиография – 1 раз в год; УЗИ брюшной полости – 1 раз в год; рентгенография грудной клетки – 1 раз в год.
4. Консультации: иммунолога 1 раз в 3 мес. в первый год наблюдения, далее 1 раз в 6 мес.; хирурга – 1 раз в год, окулиста – 1 раз в 6 мес., стоматолога – 1 раз в год, отоларинголога – 1 раз в год.
5. Вакцинация противопоказана.

**Заключение.** В статье описан клас-

сический случай синдрома Вискотта-Олдрича у ребенка 2 мес. Клинически выявлены микробно-воспалительное заболевание в виде парапроктита, геморрагический синдром в виде эрозивно-геморрагического колита и экзема, расцененная как атопический дерматит [3]. Нами описана классическая триада синдрома Вискотта-Олдрича. Ключевым моментом в диагностике наследственного заболевания стал тщательный сбор анамнеза. В анамнезе отмечается высокая смертность детей мужского пола в раннем возрасте, возможно, связанная с микробно-воспалительным заболеванием на фоне первичного иммунодефицита. Не оценимо использование в диагностике наследственных заболеваний молекулярно-генетического исследования [1]. Прогноз для жизни у пациентов с синдромом Вискотта-Олдрича зависит от своевременной диагностики, заместительной терапии и грамотного диспансерного наблюдения [2,4,5].

## Литература

1. Кузьменко Н.Б. Молекулярно-генетическая диагностика первичных иммунодефицитных состояний / Н.Б. Кузьменко, Т.В. Варламова, И.В. Мерсиянова [и др.] // Вопросы гематологии онкологии и иммунопатологии в педиатрии.- 2016.-№ 15(1).- С. 10-16.
2. Kuzmenko N.B. Molecular genetic diagnostics of primary immunodeficiency states/ N.B. Kuzmenko, T.V. Varlamova, I.V. Mersyanova [et al.] // Questions of Hematology Oncology and immunopathology in Pediatrics.-2016.-Vol. 15(1).-P. 10-16.
3. Buchbinder D. Wiskott-Aldrich syndrome: diagnosis, current management, and emerging treatments/ D.Buchbinder, D.J. Nugent, A.H. Fillipovich //Appl. Clin. Genet.- 2014.- Vol.7.-P. 55-66.
4. Chen N. The clinical features of autoimmunity in 53 patients with Wiskott-Aldrich syndrome in China: a single-center study/ N. Chen, Z.Y. Zhang, D.W. Liu//Eur. J. Pediatr.-2015.-Vol. 174(10).-P.1311-8.
5. Outcomes following gene therapy in patients with severe Wiskott-Aldrich syndrome / A. S. Hacein-Bey, H.B. Gaspar, J.Blondeau [et al.]// JAMA.- 2015.-Vol. 313(15).-P.1550-63.
6. Worth A.J. Current and emerging treatment options for Wiskott-Aldrich syndrome / A.J. Worth, A.J. Thrasher// Expert. Rev. Clin. Immunol.-2015.-Vol.11(9).-P. 1015-32.

К.Е. Попова, Т.Е. Попова

## ПСОРИАТИЧЕСКИЙ АРТРИТ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

DOI 10.25789/YMJ.2020.70.32

УДК 616.72-002.77.-08-02

В статье представлено клиническое наблюдение семейного случая псориаза с присоединением такого осложнения, как псориатический артрит. Описанный случай настраивает на осторожность врачей в отношении псориатического артрита при дифференциальной диагностике с такими специфическими заболеваниями, как ревматоидный артрит, подагра. Активное выявление больных с псориатическим артритом требует, прежде всего, правильной интерпретации анамнестических, клинических, лабораторных, рентгенологических данных.

**Ключевые слова:** псориаз, псориатический артрит, дерматоз.

The article presents clinical observation of a family case of psoriasis complicated with a psoriatic arthritis. The described case sets up physicians' alertness with respect to psoriatic arthritis in differential diagnostics with such specific diseases as rheumatoid arthritis, gout. Active detection of patients with psoriatic arthritis requires first of all correct interpretation of anamnesis, clinical, laboratory and radiological data.

**Keywords:** psoriasis, psoriatic arthritis, dermatosis.

**Введение.** Псориатическая болезнь – это системное воспалительное заболевание, которое поражает кожу, энтезы и суставы [9]. Псориатические заболевания кожи, энтезы и суставов имеют общую патофизиологию, основанную на активации врожденной иммунной системы, а также на генерации патогенных Т-клеток, которые вызывают воспаление. Иммунопатология при псориазе и псориатическом артрите (ПА, PsA) контролируется сочетани-

ем генетических и внешних факторов, таких как механическая нагрузка, которые ускоряют воспаление [2]. Воспаление в контексте псориатической болезни считается системным, и не в последнюю очередь потому, что оба состояния связаны с повышенным сердечно-сосудистым риском, остеопорозом и метаболическими нарушениями [9]. Распространенность ПА у больных псориазом, по данным разных авторов, колеблется от 13,5 до 47% (в среднем 36%), а распространенность самого псориаза в популяции составляет 0,06–1,4%. Причины поражения суставов до сих пор не выяснены. К важным факторам риска ПА относят генетическую предрасположенность, иммунные нарушения II типа, связан-

ные с дезорганизацией коллагена, а также наличие очагов бактериальной, хламидийной и других видов инфекций [1-4]. В 2006 г. предложены критерии диагностики ПА CASPAR, которые представлены в таблице [6].

Псориатический артрит (PsA) является иммуноопосредованным, клинически гетерогенным заболеванием, характеризующимся артритом, энтезитом, дактилитом, спондилитом и псориазом кожи и ногтей. Постоянное воспаление суставов у пациентов с ПА может привести к структурному повреждению, что может вызвать снижение физической функции и качества жизни. Структурное повреждение может происходить быстро, и необратимое повреждение сустава может

**ПОПОВА Кристина Евгеньевна** – врач-терапевт Городской поликлиники №100 Невского района Санкт-Петербурга; **ПОПОВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., зам. директора по науке ЯНЦ КМП; проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, tata2504@yandex.ru.