

Орджоникидзе ул., д. 58, г. Омск, 644007. Тел/факс (3812) 24-10-19  
e-mail: gdkb2@list.ru <http://www.gdkb2-omsk.ru>  
ОГРН 1025500743047 ИНН/КПП 5502021275/50301001

« 30 » 05 2024 г. № 698

### Выписка из истории болезни

Культаев Даниал Болатович 28.03.2023

Проживает по адресу: Омская область, Исилькульский р-н., г. Исилькуль, ул. Советская, д. 71, кв. 6.

### КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

Основной диагноз: Первичный иммунодефицит: X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 3 типа (мутация в гене MAGT1 с.958G>T p. (Glu320Ter) в гемизиготном состоянии). D 89.8

Осложнение: Цитомегаловирусная инфекция (виремия), реконвалесцент.

Сопутствующий диагноз: Железодефицитная анемия легкой степени тяжести

### АНАМНЕЗ ЖИЗНИ:

Ребенок от III беременности, II родов. I беременность - 2011г. - роды (масса тела 2200 гр. - инвалидность по первичному иммунодефициту X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 3-го типа), II беременность - 2012г. - м/а, III беременность - настоящая.

В I триместре - 5 - 6 недель отслойка хориона, 12-13 недель отслойка хориона, анемия 107г/л. ИПД (плацентоцентез) в 16-17 нед. Заключение генетика от 03.11.2022 - прогноз для жизни плода сомнительный, для здоровья неблагоприятный. Показано прерывание беременности по медицинским показаниям со стороны плода. От прерывания мать отказалась. Масса тела при рождении - 55 см, вес - 3755г.

Вакцинация - мед.отвод

Вскармливание грудное, ОРВИ не болел

*Наследственность:* отягощена

Мать: Носительство мутации в гене MAGT1, ответственного за первичный иммунодефицит. X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 3 типа ДНК подтвержденный, носительство мутации в гене MAGT1.

Старший брат: D 89.8 X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 3-го типа (мутация с.985G>T (E320X) в гене MAGT1 в гемизиготном состоянии).

*Анамнез заболевания:*

В связи с тем, что мать пациента является носителем мутации в гене MAGT1, ответственного за первичный иммунодефицит. X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 3 типа ДНК подтвержденный, носительство мутации в гене MAGT1, показано

проведение пренатальной диагностики (по возможности, забор ворсин хориона на 10-12 недели беременности или амниоцентез на более поздних сроках) с дальнейшим определением мутации с.958G>T (E320X) в гене MAGT1 плода/эмбриона.

Был проведён плацентоцентез на сроке 16-17 недель. В результате проведения пренатальной диагностики Токтаровой Айгерим Альбековне в ворсинах хориона в гене MAGT1 выявлена гемизиготная замена с.958G>T, приводящая к возникновению преждевременного терминирующего кодона р.Glu320Ter (E320X). Данная мутация ранее была выявлена у сына, Огузбаева Амира Айбековича, с проявлениями первичного иммунодефицита: X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома 3 типа.

Старший брат наблюдается с диагнозом: X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 3 типа (мутация в гене MAGT1 с.958G>T р. (Glu320Ter) в гемизиготном состоянии). (D 89.8).

Осложнения: Иммунная гемолитическая анемия, медикаментозная ремиссия. Иммунная тромбоцитопения, медикаментозная ремиссия.

Сопутствующий: Хронически текущий первичный туберкулез с поражением внутригрудных л/у, легких, печени. БК (-). ОУ-миопия слабой степени.

В связи с активацией ЦМВ-инфекции в августе-сентябре 2023 была проведена противовирусная терапия в период нахождения НМИЦ ДГОИ им.Дмитрия Рогачева. Было рекомендовано продолжение терапии Валганцикловиром в дозировке 20 мг/кг/сутки в 2 приёма. На фоне терапии однократно методом ПЦР обнаружен ЦМВ от 23.11.24 3000 копий/мл. На ТМК было рекомендовано увеличение дозировки Валганцикловира и контроль ПЦР на 4.12.23.

Увеличена терапия валганцикловиром до 23 мг/кг/сутки, дополнительно принимали Урсофальк в дозировке 15 мг/кг/сутки. На фоне увеличения дозировки при повторе анализа ПЦР крови на ЦМВ от 8.12.23 не обнаружено. На фоне продолжения противовирусного лечения выраженный рост АЛАТ 602 Ед/л и АСАТ 543,8 Ед/л от 10.01.24, госпитализация в ГДКБ№2, 2 педиатрическое отделение для уточнения диагноза и дальнейшего лечения. Валганцикловир отменен с 12.01.24.

На фоне проведенной терапии (Неоцитотект 10 мл в/в капельно с 12.01.24 через день №6, Реамберин 100 мл x 1 р/д в/в капельно 12.01.24-23.01.24, Фосфоглив 4 мл x 2 р/д в/в, медленно 11.01.24-12.01.24, Гептрал 100 мг x 1 р/д в/в,капельно 12.01.24-23.01.24, Урсофальк суспензия по 1,5 мл x 2 р/д с 11.01.24, Привиджен в/в, капельно в дозе 0,5 мг/кг, 5 гр (50 мл) №1 23.01.24 ), уменьшение трансаминаз, выписан в стабильном состоянии с улучшением.

В тактике медикаментозной терапии в настоящее время показано:

- продолжение заместительной терапии ВВИГ/ПКИГ;
- азитромицин 10 мг/кг по схеме пн, ср, пт,
- валганцикловир 20 мг/кг в сутки в 2 приема ежедневно перорально;
- препараты урсодезоксихолевой кислоты (суспензия) 30 мг 1 р/сутки перорально ежедневно, длительно - 2 месяца, с последующим контролем гепатопротекторной терапии;
- терапия препаратами железа, фолиевой кислотой - на усмотрение педиатра по месту жительства.

В тактике лабораторного контроля:

Контроль клинического анализа крови с подсчетом лейкоцитов - 2 раза в месяц, биохимического анализа крови (АЛТ, АСТ, общий и прямой билирубин, мочевины, креатинин, СРБ) 2 раза в месяц и по показаниям (при развитии интеркуррентных

инфекций). Контроль вирусологического мониторинга периферической крови (СМУ, EBV, HHV-6) методом ПЦР еженедельно.

Учитывая тяжесть течения первичного иммунодефицита, куративной опцией лечения является проведение ТГСК. Без проведения данного вида лечения прогноз и эффективность консервативной терапии представляется сомнительным.

Зам. гл. врача по мед. части *Шлыкова* Шлыкова Е.Э.

Зав. отделением КЭР *Цынченко* Цынченко Л.П.

Зав. отделением аллергологии и  
иммунологии поликлиники *Старикова* Старикова С.Ю.

