Клинический случай приобретенной идиопатической апластической анемии с минорным ПНГ-клоном.

Сахипгараева Ильнара Радиковна
Черезова Ирина Николаевна – научный руководитель

Актуальность Апластическая анемия тяжелое заболевание кроветворной системы, которое характеризуется панцитопенией в периферической крови и гипоклеточным костным мозгом.

Цели и задачи работы: Описание клинического случая из практики с одновременным наследованием двух патологических генов.

Заболевания сопровождающиеся апластическим синдромом:

Материалы и методы: карта стационарного пациента, анализ лабораторных, инструментальных, иммуногистологических методов обследования.

Описание клинического случая: Мальчик Х, 10 лет находился на лечении в отделении гематологии ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ. **При поступлении жалобы** на бледность кожных покровов, спонтанные синячки на теле. **Анамнез заболевания:** впервые синячки появились в сентябре, обследовался по месту жительства. Диагностирована тромбоцитопатия, обусловленная нарушением адгезивно – агрегационной функции тромбоцитов.

Объективный статус: состояние тяжелое за счет геморрагического синдрома. Афебрилен. Сознание ясное. Неврологической симптоматики нет. Положение естественное.Кожные покровы бледно-розового цвета. Слизистые чистые. Множественные экхимозы различных размеров на туловище и нижних конечностях.Лимфатические узлы: не увеличены. В легких дыхание везикулярное.Живот мягкий, доступен поверхностной и глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный.Печень не увеличена. Селезенка не пальпируется. Мочеиспускание самостоятельное.Стул без патологических примесей

Проведено обследование:

ОАК лейкоциты 1, 69 тыс/мкл, нейтрофилы 1000/мкл, гемоглобин 117 г/л, MCV 87,4 fl. тромбоциты 26 тыс/мкл.. Биохимические показатели в пределах возрастной нормы. Данные миелограммы: пунктат костного мозга гипоклеточный, полиморфен , сходен по составу . Мегакариоциты единичные, встречаются единичные макрофаги в умеренном количестве.

- **Диагностика ПНГ (Пароксизмальная ночная гемоглобинурия)**
- *Эритроциты:* Тип II (частичная недостаточность CD59) - 0,00%,
- Тип III (полное отсутствие CD59) - 0.02 %,
- Суммарная величина эритроцитарного ПНГ клона – 0,02%.
- *Гранулоциты* FLAER - /CD24 – 0,01%
- *Моноциты* FLAER - /CD14– 0,05%
- *Заключение:* ПНГ - клон определен на эритроцитах, гранулоцитах и моноцитах

Проведено HLA-типирование – родственного донора нет.

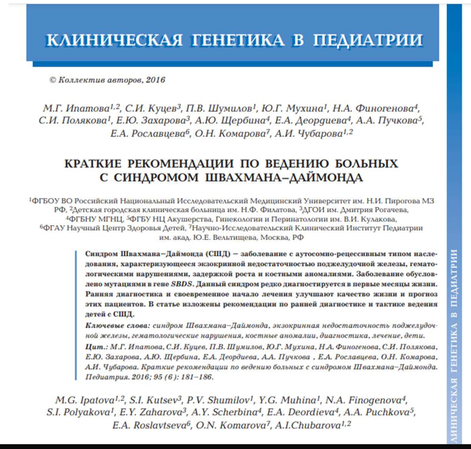
- Учитывая отсутствие HLA-совместимых родственных доноров и среднетяжелую форму заболевания без трансфузионной зависимости от компонентов крови в качестве специфического лечения начата иммуносупрессивная терапия циклоспорином в комбинации с Антитимоцитарный глобулин лошадиный

Терапия проводилась согласно протоколу лечения апластической анемии:

Учитывая отсутствие эффекта от лечения(сохранение панцитопении в периферической крови) рекомендовано исследование методом полноэкзомного секвенирования ДНК

Полноэкзомное секвенирование ДНК.

По результатам секвенирования выявлен вероятно патогенный генетический вариант – делеция участка 7 хромосомы, затрагивающая область генов в т.ч. SBDS, AUTS2, которые могут приводить к развитию синдрома Швахмана-Даймонда и предрасположенности к апластической анемии.



КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА В ПЕДИАТРИИ

© Коллектив авторов, 2016

М.Г. Ипатова[1,2], С.И. Куцев[3], П.В. Шумилов[1], Ю.Г. Мухина[1], Н.А. Финогенова[4], С.И. Полякова[1], Е.Ю. Захарова[3], А.Ю. Щербина[4], Е.А. Деордиева[4], А.А. Пучкова[5], Е.А. Рославцева[6], О.Н. Комарова[7], А.И. Чубарова[1,2]

КРАТКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ВЕДЕНИЮ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ШВАХМАНА–ДАЙМОНДА

[1]ФГБОУ ВО Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, [2]Детская городская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова, [3]ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, [4]ФГБНУ МГНЦ, [5]ФГБУ НЦ Акушерства, Гинекологии и Перинатологии им. В.И. Кулакова, [6]ФГАУ Научный Центр Здоровья Детей, [7]Научно-Исследовательский Клинический Институт Педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, Москва, РФ

Синдром Швахмана–Даймонда (СШД) – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующееся экзокринной недостаточностью поджелудочной железы, гематологическими нарушениями, задержкой роста и костными аномалиями. Заболевание обусловлено мутациями в гене *SBDS*. Данный синдром редко диагностируется в первые месяцы жизни. Ранняя диагностика и своевременное начало лечения улучшают качество жизни и прогноз этих пациентов. В статье изложены рекомендации по ранней диагностике и тактике ведения детей с СШД.

Ключевые слова: *синдром Швахмана–Даймонда, экзокринная недостаточность поджелудочной железы, гематологические нарушения, костные аномалии, диагностика, лечение, дети.*

Цит.: *М.Г. Ипатова, С.И. Куцев, П.В. Шумилов, Ю.Г. Мухина, Н.А. Финогенова, С.И. Полякова, Е.Ю. Захарова, А.Ю. Щербина, Е.А. Деордиева, А.А. Пучкова , Е.А. Рославцева, О.Н. Комарова, А.И. Чубарова. Краткие рекомендации по ведению больных с синдромом Швахмана–Даймонда. Педиатрия. 2016; 95 (6): 181–186.*

M.G. Ipatova[1,2], S.I. Kutsev[3], P.V. Shumilov[1], Y.G. Muhina[1], N.A. Finogenova[4], S.I. Polyakova[1], E.Y. Zaharova[3], A.Y. Scherbina[4], E.A. Deordieva[4], A.A. Puchkova[5], E.A. Roslavtseva[6], O.N. Komarova[7], A.I.Chubarova[1,2]

Выводы: Учитывая результаты молекулярно-генетического исследования методом полноэкзомного секвенирования ДНК возникает предположение о двух фенотипически терапевтически разных патологиях, которые могут иметь сходные генетические предпосылки.

Разное сочетание болезней, синдромов, в том числе генетических, которые редко наблюдаются совместно у одного пациента относят к полипатиям Генетическая основа этого феномена должна быть исследована с использованием современных методов молекулярной биологии и генетики, функциональной геномики и биоинформатики, что рекомендуется для уточнения диагноза представленному пациенту

Контакты

Сахипгараева И.Р. Ординатор кафедры госпитальной педиатрии Казанского ГМУ. Врач-педиатр ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ, г. Казань

Email:ilnara1307@mail.ru