

Клинический случай хронической гранулематозной болезни, сочетанной с синдромом Клайнфельтера

SCO — краткое сообщение

<https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-1-45-46>**Л. Т. Кубанова, Н. А. Козьмова***Ставропольский государственный медицинский университет, 355002, г. Ставрополь, ул. Мира, 310, Россия***Ключевые слова:** хроническая гранулематозная болезнь, синдром Клайнфельтера.**Для цитирования:** Кубанова ЛТ, Козьмова НА. Клинический случай хронической гранулематозной болезни, сочетанной с синдромом Клайнфельтера. *Аллергология и иммунология в педиатрии*. 2023; 1: 45–46. <https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-1-45-46>

Clinical case of chronic granulomatous disease in a child with Klinefelter's syndrome

<https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-1-45-46>**L. T. Kubanova, N. A. Koz'mova***Stavropol State Medical University, 310, Mira st., Stavropol, 355002, Russia***Keywords:** chronic granulomatous disease, Klinefelter's syndrome.**For citation:** Kubanova LT, Koz'mova NA. Clinical case of chronic granulomatous disease in a child with Klinefelter's syndrome. *Allergology and Immunology in Pediatrics*. 2023; 1: 45–46. <https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-1-45-46>

Актуальность

Хроническая гранулематозная болезнь (ХГБ) — первичное иммунодефицитное состояние, относящееся к дефекту фагоцитирующих клеток. Общая распространенность ХГБ в мире составляет 1 на 500 тыс., в России 1 на 1 млн [1–4]. Соотношение X-сцепленного и аутосомно-рецессивного вариантов вариабельно и зависит от количества близкородственных браков [2–4, 5]. Заболевание проявляется рецидивирующими бактериальными и грибковыми инфекциями. Наибольшую опасность для пациента представляют каталазоположительные бактерии и грибы [1–3, 5, 6]. Средняя продолжительность жизни пациентов с ХГБ с 1990 до 2012 года увеличилась почти вдвое, что связано с улучшением диагностики и лечения [5, 7].

Цель: представить редкий случай хронической гранулематозной болезни, сочетанной с синдромом Клайнфельтера.

При анализе истории болезни провели поиск в электронных базах научных данных (PubMed, Scopus, Clinicalkey, eLIBRARY.RU).

Пациент — третий ребенок в семье, где первый — здоров, второй — болен ХГБ. Внутривенно диагностирован гидронефроз. С первых

недель жизни — осложнение после вакцинации БЦЖ, пустулезная сыпь. В 13 месяцев обнаружена мисенс-мутация в гене CYBB, диагностирована хроническая гранулематозная болезнь, генерализованная БЦЖ-инфекция с поражением лимфоузлов. Назначена противотуберкулезная терапия, гамма-интерферон. Выполнена нефроуретроэктомия слева. Запланирована ТГСК. При подготовке к операции и поиске донора развилась атипичная пневмония с деструкцией и гранулематозом, вызванная ноккардиями, через месяц — гранулематозная инфильтрация легких. Процесс купировался в течение 6 месяцев на фоне массивной АБ-терапии с добавлением бисептола и преднизолона. В 2 года в связи с высокой стигматизацией (добавочный палец на левой кисти) проведен хромосомный микроматричный анализ, выявлена гомозигота по X-хромосоме, верифицирован синдром Клайнфельтера. В 2,5 года проведена аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток с осложнениями в ранний период, но высоким химеризмом на 30-е сутки. Через 4 месяца ребенок выписан под наблюдение по месту жительства.

Через несколько дней после выписки появились судороги, кома, признаки дыхательной недостаточности, ребенок госпитализирован. Состоя-

ние расценено как эндотелиальная токсичность с развитием тромботической микроангиопатии, что подтверждалось лабораторными данными (шизоциты, панцитопения, снижение гаптоглобина, повышение ЛДГ, гипертензия, протеинурия). Иницированы плазмаферез, ребенок получал высокие дозы глюкокортикоидов, внутривенные иммуноглобулины, биологическую терапию, стабилизирован.

В 2 года 11 месяцев — признаки интерстициального поражения легких, в последующем — повторные эпизоды бактериального и грибкового сепсиса. Ребенку с хронической болезнью почек 3-й степени была показана трансплантация почки, что оказалось невозможным в связи с его состоянием. На перитонеальном диализе переведен в КДКБ. Через 2 недели на КТ обнаружена двусторонняя полисегментарная пневмония. Зафиксирована остановка дыхания на фоне аспирации рвотными массами. Развился геморрагический синдром.

Длительная гипоксия привела к возникновению очагового инфаркта миокарда, системного отека, ставшего причиной нестабильной гемодинамики, что крайне редко в педиатрической практике. В возрасте 3 лет 10 месяцев выросли признаки ССН, развился ДВС-синдром, ребенок умер.

В электронных базах научных данных найдено всего 4 клинических случая ХГБ, сочетанной с синдромом Клайнфельтера [8, 9], в российском регистре подобных случаев нет. У всех детей отмечено смягчение клинической картины ХГБ; благодаря добавочной X-хромосоме часть нейтрофилов синтезируют активные радикалы кислорода и реализуют заверченный фагоцитоз.

Тяжесть состояния и фатальный исход по сравнению со случаями, известными в мире, вероятно, связаны с наличием у пациента единственной викарно-увеличенной почки, а также развитием хронической почечной недостаточности после операции ТГСК.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Wolach B, Gavrieli R, de Boer M. et al. Chronic granulomatous disease: Clinical, functional, molecular, and genetic studies. The Israeli experience with 84 patients. *Am J Hematol.* 2017 Jan; 92 (1): 28–36. <https://doi.org/10.1002/ajh.24573>.
2. Chiriac M, Salfa I, Di Matteo G et al. Chronic granulomatous disease: Clinical, molecular, and therapeutic aspects. *Pediatr Allergy Immunol.* 2016 May; 27 (3): 242–253. <https://doi.org/10.1111/pai.12527>.
3. Aygun D, Koker MY, Nepesov S et al. Genetic Characteristics, Infectious, and Noninfectious Manifestations of 32 Patients with Chronic Granulomatous Disease. *Int Arch Allergy Immunol.* 2020; 181 (7): 540–550. <https://doi.org/10.1159/000507366>.
4. Rawat A, Vignesh P, Sudhakar M. Clinical, Immunological, and Molecular Profile of Chronic Granulomatous Disease: A Multi-Centric Study of 236 Patients From India. *Front Immunol.* 2021 Feb 25; 12: 625320. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.625320>.
5. Loganathan SK, Vignesh P, Pilia RK. et al. Chronic Granulomatous Disease: A Perspective from a Developing Nation. *Int Arch Allergy Immunol.* 2021; 182 (4): 360–364. <https://doi.org/10.1159/000511149>.
6. Jana M, Sinha P, Garg P et al. Imaging Findings in Chronic Granulomatous Disease (CGD). *Indian J Pediatr.* 2022 Dec 1. <https://doi.org/10.1007/s12098-022-04350-6>.
7. Rawat A, Vignesh P, Sharma A. et al. Infection Profile in Chronic Granulomatous Disease: a 23-Year Experience from a Tertiary Care Center in North India. *J Clin Immunol.* 2017 Apr; 37 (3): 319–328. <https://doi.org/10.1007/s10875-017-0382-x>. Epub 2017 Mar 22.
8. Sanders D, Goodman HO, Cooper M. Chronic Granulomatous Disease in a Child with Klinefelter's Syndrome. *Paediatrics.* 1974; 54: 373–375.
9. Gill HK, Kumar HC, Cheng CK et al. X-linked chronic granulomatous disease in a male child with an X-CGD carrier, Klinefelter brother. *Asian Pac J. Allergy Immunol.* 2013; 31 (2): 167–172. <https://doi.org/10.12932/AP0274.31.2.2013>.