**СИНДРОМ ОМЕНА ЯК ОДИН ІЗ ПРОЯВІВ ТЯЖКОГО КОМБІНОВАНОГО ІМУНОДЕФІЦИТУ НА ПРИКЛАДІ КЛІНІЧНОГО ВИПАДКУ**

*Одинець Ю.В.1, Колісник В.О.2, Васильченко Ю.В.1, Кучеренко М.В.2, Яковенко К.А.2*

1Харківський національний медичний університет,

Кафедра педіатрії № 2

2КНП «Міська клінічна дитяча лікарня №16» Харківської міської ради

Первинні імунодефіцитні стани (ІДС) - це генетично детерміновані захворювання,серед яких більш несприятливою формою для одужання та життя є тяжкий комбінований імунодефіцит, зокрема-синдром Омена,що характеризується специфічною еритродермією та десквамацією шкіри, алопецією, хронічною діареєю, лімфаденопатією,еозинофілією, гепатоспленомегалією та підвищеним рівенем IgE в сироватці крові.

Наводимо результати спостереження дитини А.,5 міс., чоловічої статі , яка надійшла у відділення реанімації та інтенсивної терапії КНП “Міська клінічна дитяча лікарня №16 ” ХМР. Дитина поступила у відділення в тяжкому стані, який визначався стійкою лихоманкою, проявами дихальної недостатності зі зниженням сатурації кисню (SpO2 75-85%), мармуровим відтінком шкірних покривів на фоні істотних ознак десквамативної еритродермії, полідактилії (додатковий палець на правій кисті). Констатовано відставання фізичного розвитку, гіпотрофію II-го ступеню, наявність двобічної вогнищевої пневмонії, підтвердженої рентгенологічно, лімфаденопатії, гепатолієнального синдрому.

Дитина народилася від III-ї вагітності (I-ша закінчилась мимовільним абортом), що протікала на фоні уреаплазмозу, у 40 тижнів гестації, із вагою тіла 3550 г. За 5 місяців життя дитина перенесла патологічну жовтяницю, часті випадки ГРЗ (біля 6-ти), гострий обструктивний бронхіт (у 1.5 міс.), гострий двобічний отит (у 2.5 міс.),при лікуванні якого ,на фоні прийому антибіотиків відмічались прояви алергічного дерматиту,що ускладнювався грибковою інфекцією.

За весь період перебування в стаціонарі (з 11.06.19 по 09.08.19р.) стан дитини залишався тяжким. Зберігалася лихоманка, десквамативна еритродермія, лімфаденопатія, гепатолієнальний синдром. Перебіг пневмонії характеризувався антибіотикорезистентністю з проявами деструкції та дворазовим розвитком правобічного напруженого пневмотораксу, у зв’язку з чим налагоджувався дренаж по Бюлау. Приєдналися часті епізоди діареї, ознаки вторинної кардіопатії, явища наростаючої анемії, тромбоцитопенії, періодичного лейкоцитозу, помірної, але стійкої еозинофілії, диспротеінемії. Результати ультразвукового дослідження вказували на наявність лімфаденопатії, збільшення розмірів печінки, селезінки і відсутність візуалізації вилочкової залози. Дитина неодноразово консультована генетиком, гематологом, пульмонологом, фтизіатром, торакальним хірургом, кардіологом, дерматологом, імунологом. На основі вищеперерахованого виникла підозра на наявність у пацієнта імунодефіциту, у зв’язку з чим було проведено дослідження клітинної та гуморальної ланки імунітету, фагоцитозу, де виявлено підвищення значень Т-лімфоцитів (CD3+), зниження рівнів Т-хелперів (CD4+), співвідношення Тх/Тс (CD4/ CD8), суттєве зниження значень В-лімфоцитів (CD19+), а також рівня IgА,M,G при помірному підвищенні рівнів IgE.

З урахуванням особливості клінічних процесів перебігу захворювання, лабораторних показників, сформовано основний діагноз: первинний тяжкий комбінований імунодефіцит з клінічним феноменом синдрому Омена. Більш поглибленої верифікації синдрому Омена з визначенням кількості СD3+СD45RО+, СD3+ СD45RА+, активності дезамінази (АДА) в еритроцитах та проведенням молекулярно-генетичного обстеження (секвенування ДНК дитини з визначенням мутації генів, що кодують RAG 1 та RAG2) не здійснювалося, у зв’язку з несприятливими фінансовими можливостями.

Незважаючи на проведення інтенсивної антибактеріальної, патогенетичної, замісної, симптоматичної терапії захворювання прогресувало з розвитком поліорганної недостатності і летальним наслідком.

Патологоанатомічний та клінічний діагнози співпали.

Висновки: таким чином, аналізуючи клінічний випадок, слід зазначити, що при своєчасному виявленні даного захворювання, якщо форма діагностована протягом першого місяця життя, адекватна терапія і проведення алогенної HLA ідентичною трансплантації кісткового мозку (ТКМ) або гемопоетичних стовбурових клітин (ТГСК) забезпечує виживання більш 90% пацієнтів незалежно від форми імунодефіциту.