**КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК: АУТОІМУНИЙ ЛІМФОПРОЛІФЕРАТИВНИЙ СИНДРОМ**

*Одинець Ю.В.1, Васильченко Ю.В.1, Яворович М.В.1, Коваль В.А.1, Соломахін А.В.2, Коваленко О.І.2*

1Харківський національний медичний університет

Кафедра педіатрії № 2

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

Аутоімунний лімфопроліферативний синдром (АЛПС) - вроджений дефект імунної регуляції, який характеризується порушенням Fas-опосередкованого апоптозу лімфоцитів. Акумуляція лімфоцитів, персистенція аутореактивних клітин реалізуються в хронічній незлоякісній лімфопроліферації, рецидивних цитопеніях.

Хлопчик, 2 роки 5 місяців поступив до стаціонару зі скаргами на лихоманку, збільшення периферичних лімфовузлів.

З анамнезу: дитина від першої вагітності, що протікала без патології, пологи в терміні 40 тижнів, маса при народженні 3500г.

У віці 3 місяців хлопчик перебував в інфекційному відділенні з діагнозом: гострий ентероколіт. Ферментопатія. Дефіцитна анемія першого ступеня. Після перенесеного інфекційного захворювання у дитини почала відзначатися затримка збільшення маси тіла. Зберігалися прояви анемії, в зв'язку з чим дитина педіатром направлена в гематологічне відділення. На прийомі у дитини мала місце анемія важкого ступеня і виражені прояви гастроентероколіту. Після проведеної гемотрансфузії з замісної метою переведений в інфекційну лікарню, де перебував з діагнозом шигелльоз Зоне, гастроентероколітична важка форма. Диспластична кардиопатия. Гіпотрофія 3 ст. Ферментопатія. Дефіцитна анемія важкого ступеня. Тоді ж виявлений гепатоліенальний синдром. Надалі дитина спостерігалась на ділянці. Зберігались ознаки анемії (показники гемоглобіну варіювали 80-100 г/л), а також гепатоліенального синдрому. При огляді звертало на себе увагу прояви інтоксикаційного синдрому (лихоманка на субфебрильних і фебрильних цифрах, хлопчик млявий, адінамічний, апетит знижений). Шкіра та слизові оболонки бліді, без висипу. Збільшення всіх груп периферийних лімфовузлів до 1,5 см. При аускультації дихання жорстке, тони серця приглушені, ритмічні. Живіт збільшений в розмірах за рахунок гепатоліенального синдрому, доступний пальпації у всіх відділах. Печінка + 4,5 см; селезінка +3,5 см від краю реберної дуги. Стілець і сечовипускання не порушені.

У клінічному аналізі крові при надходженні виявлена ​​анемія середнього ступеня тяжкості Hb - 82 г / л, тромбоцітпенія (33 \* 109), лімфоцитоз (89%).

З урахуванням клініко - анамнестичних даних призначений план обстеження з метою виключення лімфопроліферативного захворювання, апастичної анемії, мієлодиспластичного синдрому, гемофагоцитарного лімфогістіоцитозу, для виключення хвороб накопичення консультована генетиком. Виключено ВІЛ-інфекцію.

При КТ голови, шиї, органів грудної, черевної порожнин, заочеревного простору виявлено ознаки значної спленомегаліі, гепатомегалія, лімфаденопатію пахвових ділянок, шиї, пахових областей. Правобічний гідроторакс, з компресійною гіповентиляцєю нижньої долі правої легені. Незначний асцит.

Дитина консультувана дитячим торокальним хірургом, проведено дренування плевральної порожнини. Виключено атиповий процес та туберкульоз. В динаміці зберігалась анемія середнього ступеня тяжкості, тромбоцитопенія, лейкопенія. Під час обстеження виявлено підвищений рівень ферритину, фебриногену та гіперліпідемію.

З урахуванням клініко-анамнестичних даних у вигляді лихоманки, частих інфекційних ускладнень (кишкових інфекцій), гіпотрофії, лімфопроліферативного синдрому, панцітопенії запідозрений первинний імунодефіцит. У іммунограмі виявлені зміни у вигляді збільшення числа СД 3, СД4, СД8.

Все це дозволило діагностувати первинний імунодефіцит, зокрема аутоімунний лімфопроліферативних синдром.

Генетичне секвестрування не проведене в зв’язку з економічними труднощами.

За час перебування в стаціонарі дитина постійно отримувала інфузійну, антибактеріальну, гепатопротекторну терапії. З замісною метою проводились трансфузії препаратів крові. Незважаючи на всі заходи стан дитини прогресивно погіршувався з летальним наслідком.

Висновки. Первинні імунодефіцити являють собою рідкісні захворювання та не мають специфічних проявів. Діагноз встановлюють насамперед на підставі анамнезу та притаманних клініко-лабораторних ознак. Маються певні труднощі в прведенні молекулярно-генетичного обстеження. Радикальним методом лікування є трансплантація гемопоетичних стовбурових клітин, яка має бути проведена якомога раніше, до маніфестації імунодефіциту.