

3. Шнейдер, Ю. А. Ранняя хирургическая реваскуляризация миокарда как эффективный метод лечения пациентов с острым коронарным синдромом [Электронный ресурс] / А. Ю. Шнейдер, В. Г. Цой, М. С. Фоменко // Ангиология и сосудистая хирургия. – 2020. – Т. 26, № 4. – С. 120–131. – Режим доступа: <https://www.angiology.org/magazine/2020/4/15.pdf>. – Дата доступа: 19.09.2024.

4. Жалилов, А. К. Подходы к хирургическому лечению острого коронарного синдрома без подъема ST [Электронный ресурс] / А. К. Жалилов, М. А. Саломов // Креативная кардиология. – 2020. – Т. 14, № 1. – С. 49–57. – Режим доступа: https://cardiology-journal.com/catalog/detail.php?SECTION_ID=22242&ID=399170. – Дата доступа: 19.09.2024.

УДК 616-002.7-036.12-08

Е. С. Тихонова¹, А. В. Проневич²

¹Учреждение

**«Республиканский научно-практический центр
радиационной медицины и экологии человека»,**

²Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОНИЧЕСКОЙ ГРАНУЛЕМАТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ

Введение

Впервые выявленная в 50-х гг. XX в., хроническая гранулематозная болезнь (ХГБ) является редким гетерогенным состоянием, характеризующимся серией рецидивирующих опасных для жизни инфекций [1]. ХГБ – это наследственный первичный иммунодефицит, обусловленный мутациями в любой из критических субъединиц комплекса фагоцитарной НАДФН-оксидазы, что приводит к нарушению оксидазной активности нейтрофилов, моноцитов и тканевых макрофагов [2]. Нейтрофилы, дефицитные в респираторном взрыве, демонстрируют дефектное уничтожение микроорганизмов путем фагоцитоза. Гранулемы возникают там, где наблюдается постоянная дисрегуляция локальной продукции цитокинов после микробной стерилизации. Образующийся хронический воспалительный инфильтрат может организоваться в структурированную гранулему, содержащую лимфоциты и гистиоциты [3].

Заболевание характеризуется повышенной восприимчивостью к рецидивирующим и тяжелым инфекциям с узким патогномичным спектром бактерий и грибков, образованием гранулем и воспалительным заболеванием, в первую очередь – желудочно-кишечного тракта, легких и печени. Воспалительное заболевание при ХГБ трудно предсказать, и оно часто не поддается терапии. У пациентов с ХГБ также повышена частота аутоиммунных заболеваний, включая симптомы, похожие на волчанку, саркоидоз, IgA-нефропатию, ревматоидный артрит и другие аутоиммунные проявления [2].

Заболеваемость различными формами ХГБ колеблется от 1:1 000 000 до 1:250 000 населения (1 на 200 000–250 000 живых новорожденных). Заболевание с равной частотой встречается у представителей всех этнических групп [4].

Симптомы обычно проявляются в течение первых 2 лет жизни. Тяжелые случаи (преимущественно сцепленные с X-хромосомой, рецессивные по наследованию), как правило, проявляются рано в возрасте 9–14 мес. и диагностируются рано в 2,1–4,9 года. Диагнозы в раннем младенчестве, подростковом возрасте и во взрослом возрасте редки, но встречаются все чаще из-за повышения осведомленности и использования тестирования. Средний возраст постановки диагноза составляет 2,5–3 года [3].

Наиболее распространенным первым проявлением была пневмония, за которой следовали абсцессы кожи и лимфатических узлов. Другие проявления включали диарею, лимфаденит, остеомиелит, средний отит, сепсис, регионарный БЦЖ-ит, воспалительное заболевание кишечника, инфекцию центральной нервной системы, абсцесс печени, оральный кандидоз, абсцесс средостения, синусит, целлюлит, кожный туберкулез, абсцесс легкого, абсцесс носослезного протока и перикардальный выпот.

Наиболее распространенными грибковыми инфекциями у наших пациентов были изоляты рода *Aspergillus* – 65,5%, за которыми следовали виды *Candida* – 29,3%, включая виды *Candida krusei* и *Kodamaea ohmeri*. Наиболее распространенным изолированным организмом при легочных инфекциях был *Aspergillus sp.*, за которым следовали грамотрицательные бактерии, а затем *Mycobacterial sp.* [5].

Существуют простые, но достаточно информативные методы диагностики ХГБ: определение степени восстановления нитросинего тетразолиума (НСТ) при связывании со свободными радикалами кислорода; люминесцентный метод исследования кислородообразующей функции нейтрофилов; золотой стандарт диагностики – определение «кислородного взрыва» – методом проточной цитофлуориметрии; мутационный анализ генов, ответственных за формирование синдрома.

Радикальное лечение в виде аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) показано при тяжелой форме ХГД и проводится в раннем возрасте, до эпизодов тяжелой инфекции, воспалительных осложнений, аллоиммунизации или рубцевания и дисфункции органов [3]. При тяжелых инфекциях назначаются препараты рекомбинантного гамма-интерферона человеческого.

Случай из клинической практики

Пациент 2006 года рождения поступил в отделение аллергологии и иммунопатологии ГУ «Республиканский научно-практический центр радиационной медицины и экологии человека» (далее – ГУ «РНПЦ РМиЭЧ») в воз-

расте 17 лет с жалобами на угревую болезнь, тяжелое течение, постоянное покашливание, периодическую одышку при физической нагрузке. Госпитализация плановая с целью дообследования.

Из анамнеза известно, что родился доношенным от 1 беременности, протекавшей без особенностей. Привит в роддоме, в том числе БЦЖ, без осложнений. В 9 мес. диагностирован острый гнойный шейный лимфаденит со стационарным лечением в ЦРБ по месту жительства, после чего не болел до 2 лет и 8 мес. В этом возрасте ребенок перенес двустороннюю пневмонию с затяжным течением, по поводу чего госпитализирован в УЗ «Гомельская областная детская клиническая больница». В этой больнице после дообследования выставлен диагноз: «Анемия средней степени тяжести (гемоглобин 77 г/л), лейкоцитоз ($25 \times 10^{12}/л$)». Консультирован генетиком, исключен муковисцидоз, дефицит альфа1-антитрипсина, проводился анализ промывных вод на аспергиллез. С целью исключения системного заболевания крови была сделана миелограмма. Осмотрен фтизиатром – данных за туберкулезный процесс нет. Реакция Манту – 8 мм, поствакцинальная БЦЖ-аллергия. Проведена первая компьютерная томография органов грудной клетки (КТ ОГК): признаки инфильтративного поражения бронхопульмональных (корневых) лимфоузлов, очагового поражения легочной ткани. Прошел массивную антибактериальную терапию препаратами группы резерва (меропенем, рифампицин, эдицин, ко-тримоксазол) без положительной динамики.

В тяжелом состоянии для дальнейшего лечения переведен в ГУ «Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии» (далее – ГУ «РНПЦ ДОГИ»). На повторном КТ ОГК в медиальных отделах обоих легких определяются сливные инфильтративные конгломератные уплотнения, толщиной до 30 мм с наружным тяжистым контуром, сливающиеся с корневыми структурами. В периферических отделах обоих легких определяются многочисленные разнокалиберные фокусы уплотнения с тяжистыми контурами, в средостении лимфоузлы 10 мм. Осмотрен повторно фтизиатром, решено начать специфическую противотуберкулезную терапию в течение 2 нед. с контролем рентгенологической картины в динамике (рифампицин, изониазид, стрептомицин, имукин). В анализах сохранялась анемия средней степени тяжести, лейкоцитоз. На контрольных КТ ОГК через полгода после лечения сохранялось выраженное уплотнение легочного рисунка за счет интерстиция, мелкие очаговые уплотнения. Единичные участки буллезной трансформации. В подмышечных областях обызвествленные лимфоузлы до 11 мм. Исключался аспергиллез путем исследования сыворотки крови на антитела к аспергилле. С целью исключения первичного иммунодефицита был взят анализ крови на иммунограмму, по результатам которой показатели гуморального и клеточного звена были в норме. Проводился тест – определение степени свечения гидрородамина

123 в нейтрофилах после восстановления дигидрородамина 123 свободными радикалами NADPH-оксидазы методом проточной цитофлюориметрии («кислородный взрыв»). У пациента «кислородный взрыв» полностью отсутствовал, а у матери определено носительство дефекта кислородобразующей функции гранулоцитов, которая передается только мальчикам. Ребенку был выставлен диагноз в возрасте 4 лет: «Первичный иммунодефицит: Хроническая гранулематозная болезнь». От поиска донора и проведения трансплантации костного мозга мама пациента отказалась. Был назначен на постоянной основе прием вориконазола и имукина.

За период диспансерного наблюдения в ГУ «РНПЦ ДОГИ» ребенок перенес надпеченочный абсцесс в 7 лет, остеомиелит в 15 лет, пневмонии, страдает левосторонней хронической тугоухостью.

В ГУ «РНПЦ РМиЭЧ» проводилось КТ ОГК, где сохранялись поствоспалительные изменения, невыраженные эфизематозные изменения, лимфаденопатия внутригрудных лимфоузлов. В иммунограмме выраженных изменений в субпопуляционном составе Т и В-лимфоцитов не выявлено. Показатели гуморального звена в норме. Пациент продолжил диспансерное наблюдение в центре первичных иммунодефицитов ГУ «РНПЦ РМиЭЧ». Амбулаторно находится под постоянным медицинским наблюдением врача общей практики и согласно клиническому протоколу постоянно получает ко-тримоксазол 400 мг/80 мг по 1 таблетке 2 раза в сутки 3 дня в неделю через день, итраконазол 100 мг в сутки.

Выводы

Представленный клинический случай демонстрирует важность осведомленности врачей первичного звена о клинических признаках первичного иммунодефицита и тактике ведения пациента с данной патологией.

Динамическое наблюдение за пациентами с хронической гранулематозной болезнью включает в себя проведение диагностических исследований на районном уровне при каждом посещении, физикального осмотра, 1 раз в 6 мес. проведение общеклинических анализов, санацию полости рта, 1 раз в год: бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота; ультразвуковое исследование органов брюшной полости, почек, лимфоузлов; КТ ОГК.

Профилактическая помощь включает прием непрерывной противомикробной терапии (итраконазол) и непрерывной медицинской профилактики пневмоцистной пневмонии (ко-тримоксазол), активное наблюдение, иммуномодуляцию (использование интерферон-гамма), рекомендации по иммунизации.

Разнообразие клинической картины и редкость заболевания создают проблему для своевременной диагностики и требуют более обширной информации о нем для врачей всех специальностей.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Chronic granulomatous disease: lessons from a rare disorder / B. H. Segal [et al.] // *Biology of Blood and Marrow Transplantation*. – 2011. – Vol. 17, iss. 1. – P. 123.
2. *Arnold, D. E.* Chronic granulomatous disease / D. E. Arnold, J. R. Heimall // *Primary and Secondary Immunodeficiency*. – Springer, 2021. – Ch. 2. – P. 289–312.
3. Diagnosis of chronic granulomatous disease: strengths and challenges in the genomic era / C. J. O'Donovan [et al.] // *J Clin Med*. – 2024. – Vol. 13, iss. 15. – P. 4435.
4. ДНК-диагностика X-сцепленной хронической гранулематозной болезни / И. Г. Сермягина [и др.] // *Медицинская генетика*. – 2019. – Т. 18, № 4 – С. 47–51.
5. Chronic granulomatous disease: a cohort of 173 patients – 10-years single center experience from Egypt / D. A. Elaziz [et al.] // *J Clin Immunol*. – 2023. – Vol. 43. – P. 1799–1811.

УДК 616.127-055.2-053.81-08

С. П. Тишков¹, С. С. Гаральская², Э. Н. Платошкин¹

¹Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»,

²Учреждение

«Гомельский областной клинический кардиологический центр»

г. Гомель, Республика Беларусь

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИНФАРКТА МИОКАРДА У ЖЕНЩИНЫ МОЛОДОГО ВОЗРАСТА БЕЗ ФАКТОРОВ РИСКА РАЗВИТИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Введение

В клинической практике инфаркт миокарда (ИМ) чаще всего развивается у людей в возрасте старше 50 лет с наличием нескольких факторов риска (ФР), однако он может возникать и у людей в более молодом возрасте. В данной статье рассмотрен клинический случай крупноочагового инфаркта миокарда у молодой женщины в возрасте 33 лет. В индустриально развитых странах в последние годы фиксируется снижение смертности от ИМ, однако в категории молодых женщин от 35 до 44 лет отмечается неуклонный рост этого показателя. У женщин, перенесших ИМ, риск смерти на 50% выше, чем у мужчин соответствующего возраста в течение 2 лет после ИМ. Тем не менее, до сих пор женщины обследуются не столь настойчиво на предмет наличия ишемической болезни сердца (ИБС), как мужчины [1].

Вероятно, ведущая роль в развитии ИБС у этой категории пациентов принадлежит генетическим факторам. Понимание наследственных причин ИБС имеет большой потенциал для улучшения будущих стратегий профилактики, прогнозирования и терапии ИБС. Так, M. Orho-Melandar в обзоре 2015 г. описал основные генетические локусы ИБС, а именно: хромосому 9p21, ген пропротеинконвертазы субтилизин/кексин типа 9 (PCSK9), однонуклеотидные по-