



Тяжелый комбинированный иммунодефицит

Работу выполнила
Студентка группы ЛД-1
Домрачева Анастасия

Тяжелый комбинированный иммунодефицит

Тяжелый комбинированный иммунодефицит (тяжелая комбинированная иммунная недостаточность-ТКИН) – генетически обусловленный иммунодефицит, характеризующийся практически полным отсутствием зрелых Т-лимфоцитов при наличии или отсутствии В- и НК-лимфоцитов, что ведет к ранним, крайне тяжелым инфекциям вирусной, бактериальной и оппортунистической природы и в отсутствие патогенетической терапии смерти в первые два года жизни.

Общая частота ТКИН 1:50000 новорожденных. Среди больных преобладают лица мужского пола.

В зависимости от измененного гена выделяют аутосомно-рецессивный и X-сцепленный тип наследования.

Классификация: различают ТКИН разделяется на 4 группы.

1. Т-В+ тяжелая комбинированная иммунная недостаточность с дефицитом общей γ -цепи. Причина: мутация в гене общей γ -цепи суперсемейства. Ген расположен в локусе на X-хромосоме.
2. Т-В- тяжелый комбинированный иммунодефицит (дефекты рекомбинации ДНК). Причина: Дефицит синтеза аденозиндезаминазы – нарушение пуринового обмена, мутация гена ADA приводит к отсутствию активности аденозиндезаминазы, накоплению токсических метаболитов пуринового обмена.

Анатомо-физиологические способности

Клиническая симптоматика:

- **отставание ребенка** в возрасте до 1 года в весе и росте;
- **поствакцинальные осложнения** (полиомиелит паралитический и др.);
- **перенесенные** не менее 2 раз **тяжелые инфекции**, такие как: менингит, остеомиелит, целлюлит, сепсис;
- **частые гнойные отиты** — не менее 3-4 раз в течение одного года;
- **упорная молочница и грибковые поражения кожи;**
- **гнойное воспаление придаточных пазух носа 2 и более раз** в течение года;
- **рецидивирующие гнойные поражения кожи;**
- **рецидивирующие типичные бактериальные инфекции**, протекающие в тяжелой форме, с необходимостью использования множественных курсов антибиотиков (до 2 месяцев и дольше);

Физикальное обследование

- **рост и вес ребенка.** У детей с ТКИН часто отмечается задержка развития;
- **лимфатическая система:** периферические лимфатические узлы уменьшены или отсутствуют, реже лимфаденопатия (чрезмерная);
- **увеличение печени и селезенки;**
- **кожные покровы и слизистые:** кандидоз кожи и слизистых при отсутствии предрасполагающих факторов (лечения антибиотиками или кортикостероидами, инфицирование при кормлении грудью). Изъязвления языка, слизистой рта и перианальной области. Гнойные инфекции кожи и подкожной клетчатки. Возможна сыпь по типу себорейного дерматита. Конъюнктивит, вызванный *Haemophilus influenzae*;
- **заболевания ЛОР органов:** хронические гнойные отиты, сопровождающиеся рубцовыми изменениями барабанной перепонки;
- **неврологические нарушения:** энцефалопатии;
- позднее отпадение пуповины, омфалиты

Лечение. Тактика лечения.

Немедикаментозное лечение: включает изоляцию пациента, обязательное ношение медицинской маски, абактериальную пищу.

Медикаментозное лечение: Включает в себя антибактериальные препараты широкого спектра действия, антимикотические препараты, противовирусную терапию, профилактику пневмоцистной пневмонии, заместительная терапия иммуноглобулинами, дезинтоксикационную терапию. При наличии вышеперечисленных симптомов необходима срочная госпитализация в стационар.

Перечень основных лекарственных средств:

1. Антибактериальные препараты в таблетированной форме или в виде суспензий и сиропов для приема внутрь:

- пенициллины (амоксциллин, порошок для приготовления суспензии для приема внутрь 125мг/5мл, 250мг/5мл; амоксициллин/клавулановая кислота 125мг, амоксициллин/сульбактам);
- цефалоспорины (Гранулы для приготовления суспензии 125мг, таблетки 125 мг; цефепим, гранулы для приготовления суспензии 200мг);
- фторхинолоны (ципрофлоксацин 250мг таблетки);
- макролиды (азитромицин, рокситромицин, кларитромицин).

2. Антимикотические препараты для приема внутрь :

- азолы (флуконазол, вориконазол, интраконазол, позаконазол);
- амфотерицин В;
- полиеновые антимикотикиазолы (нистатин – суспензия для полости рта).
- Котримоксазол суспензия или таблетки для приема внутрь 120мг;

4. Противовирусные препараты:

- ацикловир 200мг/таблетка;

5. Профилактика инфекций, вызванных *Pneumocystis carinii* (котримоксазол 5мг/кг по триметоприму ежедневно или 3 раза в неделю) .

Других видов лечения: нет.

Индикаторы эффективности лечения:

- ясное сознание;
- стабильная гемодинамика;
- нормальные показатели сатурации тканей кислородом;
- сохраненные биохимические показатели.

Немедикаментозное лечение:

- изоляция пациента в гнотобиологических условиях (стерильные боксы), обязательное ношение медицинской маски или респиратора;
- **питание:** возможно грудное вскармливание. При искусственном вскармливании рекомендовано применение безлактозных или гидролизатных смесей. Для прикорма использовать пищу, прошедшую проверенную термическую обработку. Для питья использовать только бутылированную или кипяченую воду. Нельзя употреблять в пищу продукты, содержащие живые бактериальные и грибковые культуры (биокефиры, биокефир, сыры с плесенью), продукты брожения и сквашивания.

Реальная история редкого заболевания

Мальчик, который всю жизнь прожил в пузыре:

Дэвид Веттер - 12 лет. родился 21 сентября 1971 года в городе Хьюстон, штат Техас.

Еще во время беременности матери, врачи предупредили, что мальчик родится больным. Дэвид страдал от редкого генетического заболевания, которое сейчас называется тяжелый комбинированный иммунодефицит, или синдром мальчика в пузыре. Всю жизнь он провел в детском отделении Хьюстонской больницы Св. Луки. Ребенок не мог контактировать полноценно с внешним миром, все что попадало в пузырь, проходило несколько стадий дезинфекции и аэрации - от еды до игрушек и книг, снимались малейшие частички клея и этикеток.

Притронуться к Дэвиду можно было только сквозь специальные, вделанные в стенки пузыря перчатки.



Иногда Дэвида отпускали домой на выходные. но там он проводил время только в домашнем пузыре. Родители Дэвида старались, чтобы его жизнь была как у всех, но это всего лишь была имитация. Как соевое мясо, которое вовсе не мясо. Дэвид учился по обычной школьной программе, смотрел портативный телевизор. И не понимал, почему он не может жить в этом мире, а не наблюдать со стороны.

В 1977 году в НАСА даже разработали специальный скафандр, стоимостью в 50 000 долларов. К началу 80-х годов выяснилось, что способ лечения Дэвида так и не найден и перспективы весьма туманны. И было принято решение - сделать операцию по пересадке костного мозга от старшей сестры.

Операцию провели 23 октября 1983 года. Некоторые врачи всерьез надеялись, что Дэвида можно вылечить.

В декабре того же года Дэвиду стало хуже - началось кишечное кровотечение, рвота, диарея и высокая температура. Его пришлось извлечь из пузыря.

Вне пузыря состояние Дэвида резко начало ухудшаться. И в первую неделю февраля 1984 года. Дэвид впал в кому



BAYLOR COLLEGE OF MEDICINE ARCHIVES

А уже 22 февраля 1984 года, Дэвид скончался от лимфомы Беркита. Ему было всего 12 лет.

12 лет жизни, в которых самой жизни не было ни дня.

Дэвид мечтал всю жизнь попробовать кока-колу, о которой он слышал от сверстников и видел по телевизору. Но процесс стерилизации разрушал ее вкус.

Дэвид Веттер похоронен в Конроу, а рядом лежит его семимесячный брат.

Оба умерли от одного и того же мучительного заболевания. Только Дэвиду еще и продлили его существование.

