

АКТУАЛЬНІ ПРОБЛЕМИ ПЕДІАТРІЇ

Матеріали XII Конгресу педіатрів України

(10-12 жовтня 2017 року, Київ)

За редакцією Ю.Г. Антипкіна, В.Г. Майданника

С.66

Міжнародний журнал педіатрії, акушерства та гінекології Липень/Вересень 2017 Том 11 №3

**ВИПАДОК ЦИКЛІЧНОЇ НЕЙТРОПЕНІЇ В ПРАКТИЦІ
ПЕДІАТРА**

Ярцева М.О., Гиря О.М.

Запорізький державний медичний університет, м. Запоріжжя

Реформування галузі охорони здоров'я потребує розширення теоретичних знань та практичних навичок у спеціалістів сімейної медицини. Лікарі починають стикатися з рідкісними нозологічними формами, які не зустрічаються в рутинній роботі сімейного лікаря чи лікаря-педіатра-консультанта. Насамперед, це стосується спадкових аномалій, адже більшість спадкових синдромів діагностується тільки на основі характерної клінічної картини. Крім того, значна кількість спадкових синдромів проявляється характерними мікроаномаліями, що допомагають верифікувати діагноз, з якими лікарі первинної ланки надання медичної допомоги недостатньо знайомі. Існує, також, велика кількість мінімальних діагностичних ознак, на які лікарі, зазвичай, не звертають достатньої уваги. Одним з таких спадкових синдромів є синдром циклічної нейтропенії. Популяційна частота: менше 1:100000. Захворювання відноситься до рідкісних. Тип успадкування: ймовірно аутосомно-домінантний з високою пенетрантністю та варіабельною експресивністю. Виявлені мутації в гені еластази нейтрофілів у 19p13.3. Серед мінімальних діагностичних ознак – періодичне зниження нейтрофілів в периферійній крові. Клінічні прояви: захворювання маніфестує в дитинстві. Періодично спостерігаються напади лихоманки, поганого самопочуття, з'являються язви на слизовій ротової порожнини. Тривалість нападу 3-10 днів, період між нападами триває 21 день. Характерною є помірна спленомегалія. Під час нападів відмічається нейтропенія. Захворювання може ускладнюватися запальними ураженнями шкіри, бронхітами та пневмоніями, гінгівітом, періодонтитом, отитом, артралгією, діареєю, абдомінальним болем. Можливі анемія, тромбоцитопенія. Диференційний діагноз проводиться з вродженими імунodefіцитними станами. Наводимо опис клінічного випадку циклічної нейтропенії у підлітка 17 років. Хлопець О., надійшов до гематологічного відділення обласної дитячої лікарні на обстеження зі скаргами на періодичні зміни в гемограмі у вигляді трипаросткової цитопенії. Хворіє на ГРВІ рідко, захворювання починаються з висипу та ерозування слизової порожнини рота, які він лікує полосканнями за допомогою трав'яних в'язучих розчинів. Об'єктивно: стан ближче до задовільного, високий на зріст, худорлявий, на шкірі обличчя та тулуба – акне. Периферійні лімфовузли не збільшені. Органи дихання та кровообігу без змін. Пальпація живота безболісна, печінка та селезінка пальпаторно не збільшені. Фізіологічні відправлення без змін. За результатами обстеження: ознаки дефіцитної анемії, збільшення тимолової проби крові. Коагулограма, рефракція кров'яного згустку, час згортання крові, осмотична резистентність еритроцитів, аналізи сечі без змін. Імунограма – пригнічення кліткового імунітету. Скринінг на гепатити, кров на ВІЛ, реакція Васермана негативні. Комп'ютерна томографія органів грудної та брюшної порожнини – ознаки дифузних змін печінки, гепатоспленомегалія, опосередковані ознаки портальної гіпертензії. На ФЕГДС – еритематозна гастропатія. Консультований кардіологом – ПМК Іст, ДХЛШ; гастроентерологом – хронічний нодулярний неспецифічний гастрит; імунологом – імунodefіцит виключений; генетиком – циклічна нейтропенія, синдром недиференційованої сполучнотканинної дисплазії (марфаноподібний фенотип), вторинна кардіопатія. Рекомендовано молекулярно-генетичне підтвердження діагнозу. Таким чином, наведений випадок закликає лікарів різних ланок мати певну генетичну настороженість щодо можливих проявів рідкісної спадкової патології з метою вчасного скерування пацієнтів для медико-генетичного консультування. __