УДК 612.017.1:612.6.05
DOI: 10.36979/1694-500X-2026-26-5-56-61

СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОЙ КОМБИНИРОВАННОЙ ИММУННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Х.М. Сушанло, С.В. Зейвальд, Р.А. Передереев

Аннотация. Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность характеризуется недостатком Т-лимфоцитов, В-лимфоцитов и NK-клеток. Ранняя диагностика иммунодефицитных состояний обеспечивает полноценную терапию, снижает риск развития тяжелых необратимых изменений в органах и тканях. У детей с тяжелой комбинированной иммунной недостаточностью, вакцинированных БЦЖ-вакциной, часто развивается БЦЖ-ассоциированная инфекция легких. Так, у пациента в описанном случае при обследовании компьютерной и магнитно-резонансной томографии легких обнаружили легочную буллу, туберкулез с лимфаденитом шейных, подмышечных и легочных лимфоузлов, с гнойным абсцессом в области прививки. В возрасте двух лет ребенок заболел ангиной, при получении антибактериальной терапии в клинической картине динамика была отрицательная с прогрессирующим образованием новых гнойных очагов инфекции. Описанный клинический случай указывает на важность введения неонатального скрининга, осведомления врачей-педиатров, тщательного сбора анамнеза, составление генеалогического древа, необходимость обследования иммунной системы у детей с гнойно-деструктивными заболеваниями, своевременное направление на консультацию к врачу-иммунологу для обеспечения полноценной терапии, снижения риска развития тяжелых необратимых изменений в органах и тканях.

Ключевые слова: клинический случай; комбинированная иммунная недостаточность; иммунодефицит; наследственные заболевания; иммунитет.

ООР АЙКАЛЫШКАН ИММУНДУК ЖЕТИШСИЗДИКТИН УЧУРУ

Х.М. Сушанло, С.В. Зейвальд, Р.А. Передереев

Аннотация. Лимфоциттердин катуу айкалышкан жетишсиздиги Т-, В- жана NK-клеткаларынын жетишсиздиги менен мүнөздөлөт. Иммундук жетишсиздик абалын эрте аныктоо комплекстүү терапияны камсыз кылат жана органдарда жана ткандарда кайтарылгыс өзгөрүүлөрдүн пайда болуу коркунучун азайтат. БЦЖ вакцинасы менен эмделген оор айкалышкан иммундук жетишсиздиги бар балдардын көпчүлүк учурларында БЦЖ менен байланышкан өпкө инфекциясы пайда болот. Бейтаптардын өпкөлөрүн КТ жана МРТ текшерүүдөн өткөргөн учурларда эмделгендердин өпкөлөрүнүн булласы, моюн, колтук жана өпкө лимфа бездеринин лимфаденити менен коштолгон кургак учук жана ириңдүү ириң аныкталган. Баланын 2 жашында тамагы ооруй баштаган. Антибактериалдык терапия алып жатканда клиникалык көрүнүшү инфекциянын жаңы ириңдүү очокторунун пайда болушу менен терс динамиканы көрсөткөн. Сүрөттөлгөн клиникалык учур неонаталдык скринингдин, педиатрларга маалымат берүүнүн, анамнезди кылдаттык менен чогултуунун, үй-бүлөлүк дараметы түзүүнүн, ириңдүү-деструктивдүү оорулар менен ооруган балдардын иммундук системасын текшерүүнүн зарылдыгынын, комплекстүү терапияны камсыз кылуу үчүн өз убагында иммунологдорго кайрылуунун, органдарда жана ткандарда оор кайтарылгыс өзгөрүүлөрдүн пайда болуу коркунучун азайтуунун маанилүүлүгүн көрсөтүп турат.

Түйүндүү сөздөр: клиникалык учур; айкалышкан иммундук жетишсиздик; иммундук жетишсиздик; тукум куучулук оорулар; иммунитет.

A CASE REPORT OF SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY

H.M. Sushanlo, S.V. Zeivald, R.A. Peredereev

Abstract. Severe Combined Immunodeficiency is defined by a profound deficit in T-lymphocytes, B-lymphocytes, and Natural Killer (NK) cells. Timely identification of immunodeficiency disorders is critical for implementing adequate therapy and mitigating the likelihood of severe, irreversible organ and tissue damage. In pediatric patients with SCID who have received the BCG vaccine, the development of BCG-related pulmonary infection is a frequent complication.

In the described clinical case, computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI) of the chest revealed a pulmonary bulla, tuberculosis accompanied by lymphadenitis of the cervical, axillary, and intrathoracic lymph nodes, as well as a purulent abscess localized at the vaccination site. At two years of age, the child presented with tonsillitis; despite the administration of antibacterial treatment, the clinical trajectory deteriorated, marked by the progressive emergence of new suppurative foci. This case underscores the critical necessity for implementing neonatal screening programs, enhancing awareness among pediatric practitioners, conducting meticulous patient history assessments, constructing genealogical pedigrees, and performing immune system evaluations in children presenting with pyogenic and destructive disorders. Furthermore, it highlights the importance of prompt referral to a clinical immunologist to ensure comprehensive management and to minimize the risk of irreversible systemic injury.

Keywords: case report; combined immunodeficiency; immune deficiency; hereditary disorders; immunity.

Введение. Первичные иммунодефициты относятся к редким наследственным заболеваниям. Молекулярно-генетические дефекты связывают с нарушением развития, морфологии и взаимодействия различных компонентов иммунной системы. Первый врожденный иммунодефицит был описан в 1952 году Огденом Брутоном, сейчас частота первичных иммунодефицитов (ПИД) в среднем 1 на 10 тыс. живых новорожденных [1, 2].

Клинически больные с первичным иммунодефицитом подвержены рецидивирующим, тяжелым, мультисистемным инфекционным заболеваниям различной этиологии (бактериальные, грибковые, вирусные, оппортунистические). Инфекционные осложнения при ПИД имеют следующие особенности: рецидивирование, склонность к хроническому течению, мультисистемность, и неэффективность бактериальной терапии [3].

У 35–40 % с ПИД развиваются аутоиммунные осложнения: иммунные цитопении, васкулиты, гранулематозные интерстициальные поражения легких и др. (Notarangelo L.D. et al., 2006) [4]. Примерно у 20 % формируются онкологические процессы (лимфомы, лейкозы, солидные опухоли) (de Miranda N.F.C.C. et al.,2011) [5].

Комбинированные Т- и В-клеточные иммунодефициты представляют собой наиболее тяжелые формы ПИД, требуют ранней диагностики и радикальных методов лечения. Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность проявляется недостатком Т-лимфоцитов, В-лимфоцитов, и NK-клетки могут отсутствовать в разной степени в зависимости от молекулярного дефекта [6]. Заболеваниями этой группы являются разные формы тяжелой комбинированной иммунной недостаточности (ТКИН).

ТКИН характеризуется ранним началом (в первые дни, месяцы жизни), тяжелыми летальными инфекциями, вплоть до генерализованных форм, порой с атипичным характером, резким снижением количества Т-лимфоцитов и гипогаммаглобулинемией. В настоящее время описано более 25 генов, поломки и мутации которых ведут к развитию тяжелых комбинированных иммунодефицитов [7].

Пять государств в настоящее время ввели скрининг для Т-клеточных расстройств у новорожденных и еще 15 государств находятся в процессе внедрения тестирования. Скрининг включает в себя обнаружение Т-клеточных рецепторов с помощью полимеразной цепной реакции (ПЦР) с исследованием высушенного пятна крови. Эксцизионные Т-клеточные рецепторные круги представляют собой фрагменты ДНК, которые производят только Т-клетки [8, 9].

Клинический случай. Мальчик Н. Ребенку 2 года 9 месяцев. Поступил в торакальное отделение ГДКБ СМП города Бишкека Кыргызской Республики с диагнозом: «Острая гнойно-деструктивная пневмония справа».

Жалобы при поступлении на повышение температуры тела 39 ºС в течение более месяца, кашель, одышку, вялость, кислородозависимость, белое пятно в левом глазу, наличие гнойничков по всему телу, общую слабость, снижение аппетита.

Анамнез заболевания. Ребенок болен с рождения, после прививки БЦЖ был беспокоен, с 7-го дня стал температурить, госпитализировали в детскую больницу. При обследовании КТ легких обнаружили легочную буллу, родители увезли ребенка в Ташкент, где на МРТ обнаружен туберкулез с лимфаденитом шейных, подмышечных и легочных лимфоузлов, с гнойным абсцессом в области прививки, на лечении были

до 1,6 года. В возрасте 2-х лет ребенка отдали в детский сад, через 2 недели ребенок заболел ангиной, назначили ампициллин, температура не снижалась, направили в торакальное отделение ГДКБ СМП г. Бишкека, где ребенку продолжили лечение.

Анамнез жизни. Ребенок от 6-й беременности и 6-х родов. Ребенок доношенный, родился в срок, ВПР – 4000 г (см. родословную).

Состояние ребенка тяжелое, тяжесть обусловлена тяжелой полиорганной недостаточностью с дыхательной недостаточностью и неврологической симптоматикой.

Ребенок находится в реанимации по тяжести состояния, положение тела вынужденное с возвышенным положением верхней части туловища. Сознание оглушённое, по Шкале комы Глазго (ШКГ) – 13 баллов. Ребёнок слабый, вялый, большую часть времени спит. Глаза открывает самостоятельно, взор фиксирует, прослеживает кратковременно. Обращённую речь понимает. На простые вопросы отвечает изредка, односложно, с трудом, инструкции не выполняет. Родителей узнаёт. На болевые раздражители ответ дифференцированный. Аппетит снижен, воду пьёт плохо. На левом глазу на роговице имеется помутнение, в динамике не увеличивается. Зрачки средних размеров, S = D, фотореакция на свет живая. Лицо симметричное, носогубная складка одинакова с обеих сторон. Ригидность затылочных мышц положительная. Менингеальные знаки положительные ++. Ребёнок не сидит, не может самостоятельно двигаться, постоянно лежит.

Кожные покровы бледные с множественными псевдофурункулами. Тургор кожи снижен. Время капиллярного наполнения – 2 сек. Подкожно-жировая клетчатка снижена. Лимфатические узлы не пальпируются. При осмотре зев умеренно гиперемирован. Грудная клетка обычной формы. Отмечается участие вспомогательной дыхательной мускулатуры. При осмотре одышка периодически нарастает, отмечается раздувание крыльев носа, десатурация, особенно при беспокойстве. Аускультативно дыхание выслушивается с обеих сторон, справа в нижних долях ослаблено, проводные влажные хрипы с обеих сторон. Тоны сердца приглушены, ритмичные, учащены. На передней брюшной стенке выраженный сосудистый рисунок. Живот подвздут, при пальпации мягкий, безболезненный. Стул неустойчивый. Мочеиспускание свободное.

Данные лабораторных и инструментальных исследований. В общем анализе крови от 21.06.2025 г. выявлены анемия умеренной степени (гемоглобин 93 г/л); лейкоцитоз 15,03 × 10^9/л, нейтрофиллез со сдвигом влево (п/я – 26; с/я – 66); лимфопения – 5; моноциты – 4; ускорение СОЭ (22 мм/ч).

Миелограмма от 30.06.2025 г.: гранулоцитарный росток немного увеличен и резко омоложен. Эритроидный росток по нормобластическому типу кроветворения, сохранен. Лимфоидный росток сужен. Мегакариоциты в препаратах встречаются, тромбоциты в полях зрения лежат скоплениями.

При проведении оценки гуморального иммунитета все иммуноглобулины были снижены (IgM – 0,09; IgG – 0,77; IgE – 0,660; IgA – 0,04).

При анализе клеточного иммунитета – CD3 – 0,00; CD3 + CD4 – 0,57; CD3 + CD8 – 0,29; CD16+56 – 0,06; общее количество лимфоцитов – 1,68. Выявлено снижение абсолютного числа NK-клеток и Т-лимфоцитов, как за счёт Т-хелперов, так и за счёт цитотоксических Т-клеток. Абсолютное количество В-лимфоцитов на нижней границе нормы. Иммунодефицитное состояние.

Результаты обследования на вирусную инфекцию: IgG к ЦМВ – более 250 (норма 0–6), IgM к ЦМВ 0,69, IgG к герпесу I и II – 30 (0–4).

На рентгенограмме органов грудной клетки в прямой проекции от 13.06.2025 г. – данные с обеих сторон за деструктивные изменения с инфильтрацией, справа в нижней доле понижение прозрачности, синус затемнен, усиленный сосудистый рисунок с двух сторон, тень сердца не изменена (рисунок 1).

На рентгенограмме органов грудной клетки от 23.06.2025 г. – данные за деструктивные изменения с обеих сторон, инфильтрация с отрицательной динамикой, синус затемнен с 2-х сторон (рисунок 2).

МРТ от 14.06.2025 г. – данные за менингоэнцефалит с дополнительными образованиями

Рисунок 1 – Рентгенограмма ОГК
от 13.06.2025 г.

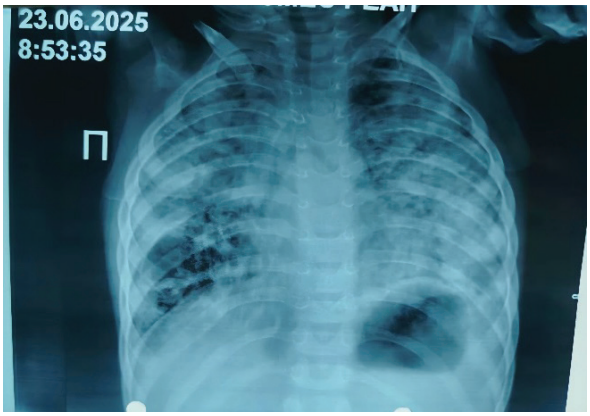

Рисунок 2 – Рентгенограмма ОГК
от 23.06.2025 г.

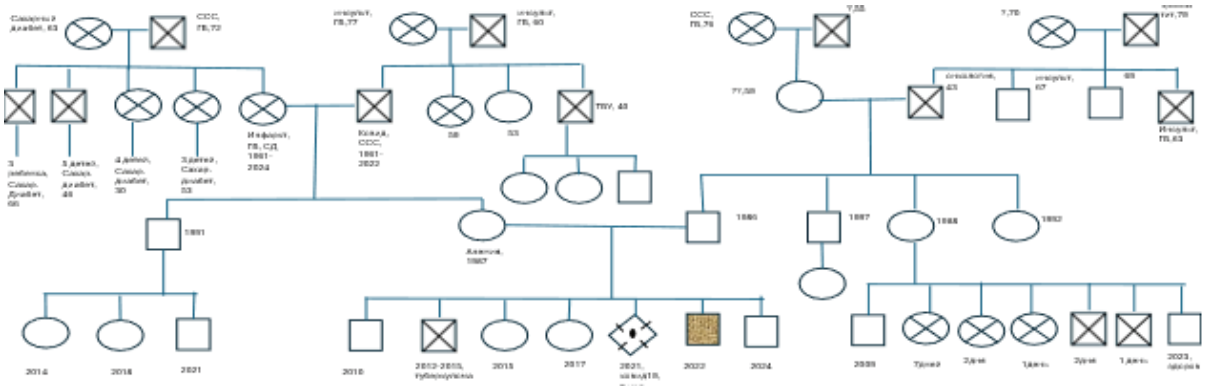

Рисунок 3 – Родословная пробанда – ребенка Н.

(неоплазмы), с патологическим содержимым в желудочковой системе, сосудистых образований больше слева.

КТ от 14.06.2025 г. – данные за многоочаговые поражения обоих легких инфильтративного характера, крупный деструктивный очаг с горизонтальным уровнем патологической жидкости, множественные мелкие фиброзные очаги и тяжи.

Основной клинический диагноз: Сепсис. Септикопиемия. Внутридолевой деструктивный очаг S6 S9. Вторичный менингоэнцефалит. Абсцесс головного мозга. Фурункулез.

Осложненная полиорганная недостаточность (ДН, церебральная недостаточность, ССН).

Конкурирующее заболевание: Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность. Носитель цитомегаловирусной инфекции, герпес 1-го и 2-го типов.

Прогноз у ребенка крайне серьезный.

Родословная. При анализе родословной отмечено: наследственность отягощена по материнской линии тяжелым сахарным диабетом (сахарным диабетом страдали 6 индивидов), гипертонической болезнью и один с туберкулезом (умер в 40 лет).

По отцовской линии высокая неонатальная смертность: 5 детей у сестры отца в раннем неонатальном возрасте без обследования и онкозаболевание у деда пробанда (умер в 43 г).

Обсуждение. Бронхолегочная система – наиболее частая локализация инфекционных осложнений у больных с комбинированным иммунодефицитом. Больные предрасположены к развитию инфекций, вызванных внутриклеточной и оппортунистической флорой: бактериальной (*Pneumocystis jirovecii*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Mycobacterium bovis*, *tuberculosis* и другими), вирусной (*CMB*, *EBV*, *Adenovirus*, *RS-virus*), грибковой (*Candida albicans*, *Aspergillus* разных видов, *Scedosporium*, *Histoplasma*, *Cryptococcus*). Поражение легких *Pneumocystis jirovecii* является самым частым проявлением ТКИН, распознается крайне поздно и приводит рано к летальному исходу. У детей с ТКИН, вакцинированных БЦЖ-вакциной, часто развивается БЦЖ-ассоциированная инфекция легких.

Анамнестические данные, к которым относятся анамнез заболевания, анамнез жизни и генеалогический анамнез, лабораторные данные позволяют предположить наличие ТКИН. Составление родословной позволяет определить характер наследования иммунопатологии, что может определить путь молекулярно-генетической диагностики.

К лабораторным методам, используемым в диагностике иммунодефицитов, относятся гематологические (начиная с общего анализа крови), иммунологические (количественные и качественные – продукция клеток и соотношение различных параметров иммунитета) и молекулярно-генетические исследования.

Единственным эффективным методом лечения ТКИН является трансплантация гемопоэтических стволовых клеток [10].

Учитывая серьезный прогноз при ТКИН есть признаки которые должны насторожить врача на первичном этапе, чтобы как можно раньше направить ребенка к иммунологу для дальнейшего обследования [11].

Наличие двух и более из перечисленных признаков – показания для углубленного обследования (Anlehnung an Wahn et al.,2009). Это:

- наследственная отягощенность по иммунодефициту в семье;
- более восьми гнойных отитов, синуситов в течение года;
- более двух пневмоний в течение года;
- осложнения при проведении вакцинации ослабленными живыми вакцинами (БЦЖ, полиомиелит);
- отсутствие эффекта от антибактериальной терапии, проводимой более 2-х месяцев;
- рецидивирующие абсцессы кожи или органов;
- персистирующая кандидозная инфекция кожи и слизистых.

Заключение. Особенностью данного клинического случая является то, что первые клинические проявления проявлялись с рождения. После прививки БЦЖ обнаружили легочную буллу, туберкулез с лимфаденитом шейных, подмышечных и легочных лимфоузлов, с гнойным абсцессом в области предплечья. Симптомы иммунодефицита были выявлены не сразу.

Описанный клинический случай указывает на важность введения неонатального скрининга. Врачи-педиатры должны быть обязательно осведомлены о возможности редкого наследственного заболевания. Также необходимы тщательный сбор анамнеза, составление генеалогического древа. У детей с гнойно-деструктивными заболеваниями в обязательном порядке должна быть обследована иммунная система для своевременного направления на консультацию к врачу-иммунологу. Ранняя диагностика иммунодефицитных состояний обеспечивает полноценную терапию, снижает риск развития тяжелых необратимых изменений в тканях и органах.

Поступила: 01.04.2026;
рецензирована: 15.04.2026; принята: 17.04.2026.

Литература

1. *Bruton O.C.* Agammaglobulinemia // Pediatrics. 1952. V. 9. № 1. P. 722 – 728.
2. *Розинова Н.Н.* Орфанные заболевания легких у детей / Н.Н. Розинова, Ю.Л. Мизерницкий. М.: Медпрактика, 2015. 240 с.
3. *Picard C., Bobby Gaspar H., Al-Herz W., Bousfiha A., Casanova J.-L., Chatila T., Crow Y.J., Cunningham-Rundles C., Etzioni A., Franco J.L., Holland S.M., Klein C., Morio T., Ochs H.D., Oksenhendler E., Puck J., Tang M.L.K., Tangye S.G., Torgerson T.R., Sullivan K.E.* International Union of Immunological Societies: 2017 Primary Immunodeficiency Diseases Committee Report on Inborn Errors of Immunity

// Journal of clinical immunology. 2018. V. 38. № 1. P. 96–128 (дата обращения: 25.03.2026).
4. *Miranda de N.F.C.C., Bjorkman A., Pan-Hammarstrom Q*. DNA repair the link between primary immunodeficiency and cancer // Annals of the New York Academy of Sciences. 2011. V. 1246. P. 50–63 (дата обращения: 25.03.2026).
5. *Notarangelo L.D., Gambineri E., Badolato R.* Immunodeficiencies with autoimmune coseguences // Adv. In Immun. 2006. V. 89. P. 321–370 (дата обращения: 27.03.2026).
6. *Laberko A.L., Rodina Yu.A., Deripapa E.V. et al.* Influence of clinical and immunophenotypic variants of severe combined immunodeficiency on severity and outcomes of opportunistic infections. Pediatric Hematology // Oncology and Immunopathology. 2020. V. 19. № 4. P. 30–38 (In Russ.). URL: https://doi.org/10.24287/1726-1708-2020-19-4suppl-30-38. (дата обращения: 28.03.2026).
7. *Al-Mousa H., Al-Dakheel G., Jabr A., Elbadaoui F., Abouelhoda M., Baig M., Monies D., Meyer B., Hawwari A., Dasouki M.* High incidence of severe combined immunodeficiency disease in Saudi Arabia detected through combined T-cell receptor excision circle and next generation sequencing of newborn dried blood spots // Frontiers in Immunology. 2018. V. 16. № 9. P. 782 (дата обращения: 28.03.2026).
8. *Барычева Л.Ю.* Диагностическое значение TREC и KREC для выявления иммунных нарушений у новорожденных / Л.Ю. Барычева, Л.С. Хачирова, В.А. Фирсова, С.Ю. Фарсиянц // Аллергология и иммунология в педиатрии. 2022. № 3. С. 42–44. URL: https://cyberleninka.ru/article/n/diagnosticheskoe-znachenie-trec-i-krec-dlya-vyyavleniya-imunnyh-narusheniy-u-novorozhdennyh (дата обращения: 02.04.2026).
9. *Сихаева Н.* Роль TREC и KREC в оценке иммунного статуса новорожденных / Н. Сихаева, С. Володченко, Е. Ковзель [и др.] // Eurasian Journal of Applied Biotechnology. 2025. № 3. С. 203–213. DOI 10.11134/btp.3.2025.22 (дата обращения: 02.04.2026).
10. *Brown L., Xu-Bayford J., Allwood Z., Slatter M., Cant A., Davies E.G., Veys P., Gennery A.R., Gaspar H.B*. Neonatal diagnosis of severe combined immunodeficiency leads to significantly improved survival outcome: the case for newborn screening // Blood. 2011. Vol. 117. № 5. P. 3243–3246. DOI 10.1182/blood-2010-08-300384 (дата обращения: 02.04.2026).
11. *Полякова Е.А.* Неонатальный скрининг на первичные иммунодефициты: обоснование, возможности и перспективы / Е.А. Полякова, А.В. Солнцева, М.В. Белевцев // Лабораторная диагностика. Восточная Европа. 2023. Т. 12. № 3. С. 338–346. DOI 10.34883/PI.2023.12.3.003 (дата обращения: 02.04.2026).