



2023

Информационный терапевтический портал

**Клинический случай №39**  
**Синдром гипериммуноглобулинемии E. D82.4.**

## Пациент К., 1996 г. р. (26 лет)

поступил в отделение иммунопатологии и аллергологии ГУ «Республиканский научно-практический центр радиационной медицины и экологии человека»

### Жалобы:

- **постоянный кашель** (сухой или с отхождением 50–100 мл светлой мокроты по утрам),
- **одышку** и сердцебиение при физической нагрузке;
- периодически **зудящие высыпания на коже** тела и волосистой части ГОЛОВЫ.



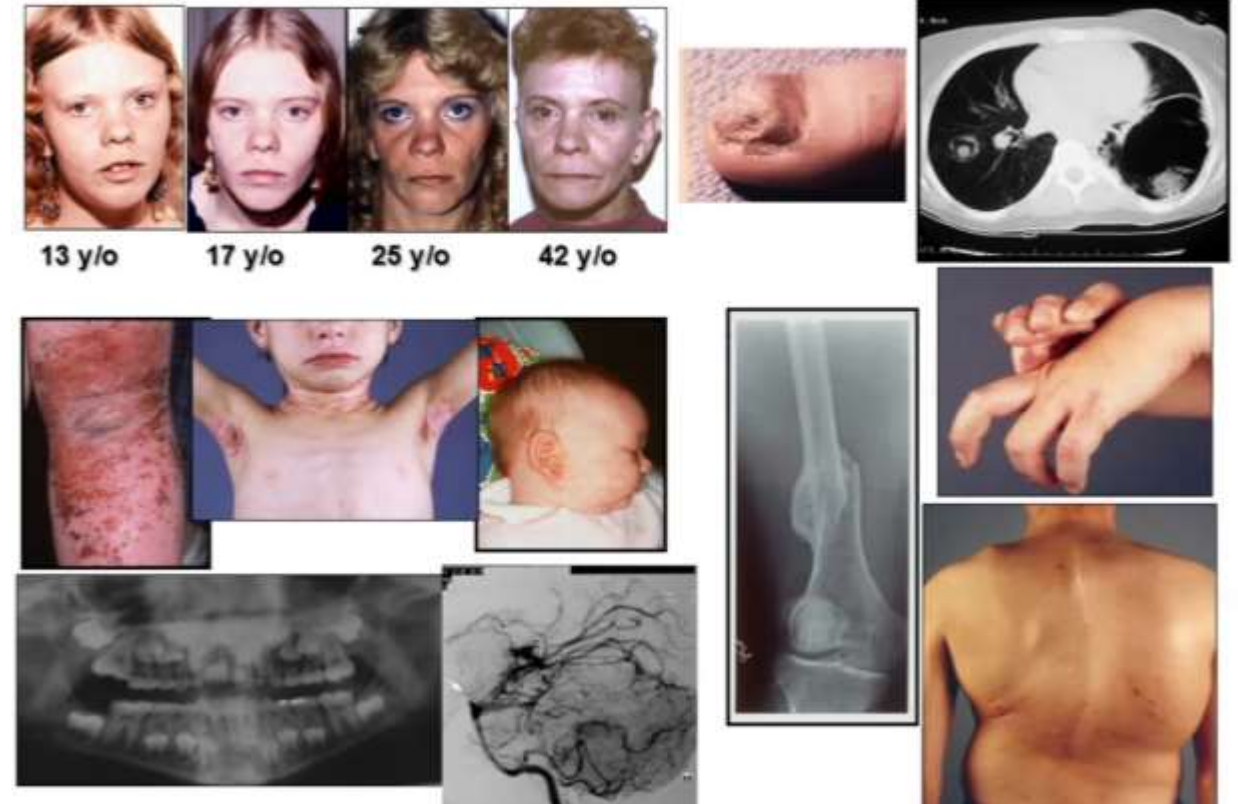
Источник: <https://rcrm.business.site>

- С первого месяца жизни страдает **рецидивирующими стафилококковыми инфекциями** (пиодермия, паронихии, фурункулез, стафилококковый энтерит, множественные абсцессы волосистой части головы и туловища)
- Неоднократно стационарное лечение
- На втором году жизни диагноз: «Атопический дерматит, младенческая форма, осложненный пиодермией». Присоединились множественные рецидивирующие пневмонии с осложнениями
- Ежегодно проходил стационарное лечение в пульмонологическом отделении
- 1998 г.: выявлено снижение уровня IgG в сыворотке крови, был предположен врожденный иммунодефицит — болезнь Брутона
- 2005–2006 гг.: кисты в обоих легких с частыми нагноениями
- 2007–2008 гг.: повторные операции **кистэктомии**, выполнена **резекция S2-S3 справа**
- В последующем кроме рецидивов пневмонии отмечались частые обострения атопического дерматита, осложненные пиодермией, гнойные лимфадениты.
- 2015 г.: повторное абсцедирование кисты легкого с необходимостью хирургического лечения. Однократно в/в был перелит иммуноглобулин человеческий нормальный => улучшение состояния
- 2022 г.: выявлены **высокие цифры IgE** в сыворотке крови (более 2000 IU/ml) при нормальных значениях IgG, M, A, подтвержденные динамическим обследованием. Направлен с предположительным диагнозом «Гипер-IgE-синдром».

Анамнез жизни: рожден от первой беременности. Вредные привычки отрицает. Не работает (инвалид 2-й группы). Семейный анамнез без особенностей.

# Объективный осмотр

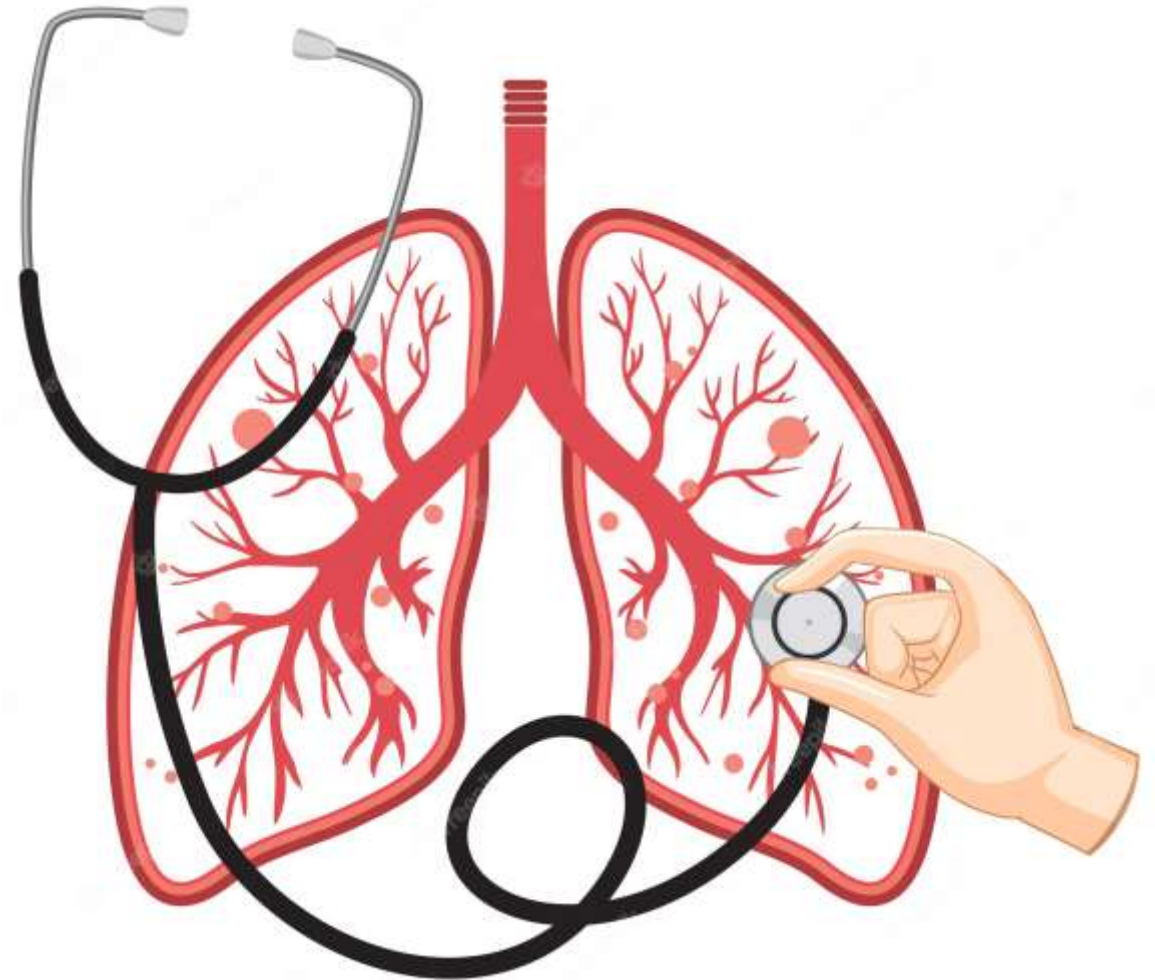
- Состояние удовлетворительное, сознание ясное.
- **Особенности лицевого скелета:** широкий крыловидный нос, широко расставленные глаза
- Кожный покров волосистой части головы гиперемирован, единичные **папулопустулезные элементы на коже шеи**
- Множественные послеоперационные рубцы на коже грудной клетки. Имеется **три остаточных молочных зуба**.  
Лимфатические узлы не увеличены
- Костно-мышечная система: **кифосколиоз, гипермобильность суставов**
- Температура тела — 36,7 °С
- Рост — 156 см, вес — 39 кг



Примеры клинических проявлений болезни Джоба-Бакли  
(синдром гипериммуноглобулинемии E)

Источник: <https://scidcompass.org/video/hyper-ige-syndrome-hies>

- Тоны сердца ясные, ритм правильный
- Пульс — 110 уд/мин, АД — 100/70 мм рт. ст.
- Дыхательная система: дыхание жесткое, в верхних отделах легких справа звук проводится плохо; в нижних — дыхание ослаблено. Хрипов нет. Перкуссия: определяется ясный легочной тон. Число дыханий — 17 в мин. Одышки нет
- Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Перистальтика кишечника обычная. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется
- Стул ежедневный, оформленный
- Симптом поколачивания отрицателен. Диурез — 1500 мл в сутки. Мочеиспускание свободное, безболезненное.



- ОАК:
  - гемоглобин — 143 г/л, эритроциты —  $5,08 \times 10^{12}$ /л, СОЭ — 19 мм/ч, лейкоциты —  $8,6 \times 10^9$ /л, эозинофилы — 10 %, палочкоядерные нейтрофилы — 4 %, сегментоядерные нейтрофилы — 48 %, лимфоциты — 32 %, моноциты — 6 %, тромбоциты —  $170 \times 10^9$ /л.
- Биохимический анализ крови:
  - общий белок — 81 г/л, глюкоза — 3,8 ммоль/л, мочевины — 6,6 ммоль/л, креатинин — 90 мкмоль/л, холестерин — 5,2 ммоль/л, общий билирубин — 11,8 мкмоль/л, аспаратаминотрансфераза — 39 ЕД/л, аланинаминотрансфераза — 73 ЕД/л, С-реактивный белок — 1,9 мг/л.
- Общий анализ мочи без особенностей
- Посев мочи на микрофлору: *S. Saprophyticus* — 106 колониобразующих единиц (КОЕ).
- Мазок из глотки и носа: *S. aureus* — 108 КОЕ.
- Мазок с кожных покровов на микрофлору: *S. aureus* — 106 КОЕ.
- Посев мокроты на микрофлору: *S. aureus* — 106 КОЕ; *P. aeruginosa* — 108 КОЕ.
- Показатели гемостазиограммы в пределах референтных значений.
- Анализ крови на маркеры вирусного гепатита и ВИЧ отрицательны

# Иммунологическое обследование (1)



Субпопуляционный состав лимфоцитов			
субпопуляции лимфоцитов	маркеры дифференцировки	нормальные значения, %	показатели пациента, %
Т-лимфоциты	CD3*	66,0–75,0	83,2
Активированные Т-лимфоциты	CD3*HLA-DR*	0,8–2,3	20,21
Т-хелперы	CD3*CD4*	30–56	41,8
Т-киллеры	CD3*CD8*	20,8–26,8	39,2
Иммунорегуляторный индекс	CD4*/CD8*	1,4–2,1	1,1
В-лимфоциты	CD19*	9,1–12,4	10,1
Естественные киллеры	CD3*CD16*CD56*	8,8–17,1	6,5
Естественные Т-киллеры	CD3*CD16*CD56*	2,5–5,8	9,0
Наивные CD4*Т-хелперы	CD3*CD4*45RA*	26–62	23,2
CD4*Т-хелперы памяти	CD3*CD4*45RO*	6–20	23,0
CD8*Т-цитотоксические памяти	CD3*CD8*45RO+	2–12	25,1
IgD*непереключенные В-лимфоциты памяти	IgD*27*	5,0–25,0	4,0
IgD*переключенные В-лимфоциты памяти	IgD*27*	9–35	4,6
Абсолютные значения, × 10 <sup>3</sup> в 1 мкл			
Т-лимфоциты		1,0–1,67	2,38
В-лимфоциты		0,15–0,24	0,29
Иммуноглобулины, г/л			
Иммуноглобулин А		1,0–1,67	1,62
Иммуноглобулин М		1,0–1,67	1,03
Иммуноглобулин G		1,0–16,7	17,39
Иммуноглобулин Е общий		1,0–1,67	11483 IU/ml

показатели	нормальные значения, %	показатели пациента, %
Показатели функциональной активности нейтрофилов		
Поглотительная активность, %	60–80	55
Способность к продукции супероксид-радикалов (НСТ-тес), %	2,0–15,0 40,0–60,0	15 36
НСТ спонтанный, %		
НСТ стимулированный, %		
Нетоз спонтанный, %	4,0–7,0	7
стимулированный, %	9,0–12,0	18
Другие показатели		
С3-компонент комплемента, г/л	0,83–1,93	1,35
С4-компонент комплемента, г/л	0,150–0,570	0,338
Циркулирующие иммунные комплексы (усл. ед.)	4–24	38
АТ IgM к Herpes simplex	отр.	отр.
АТ к цитомегаловирусу в сыворотке крови:		
IgM	отр.	отр.
IgG	отр.	положит.
АТ к ВЭБ:		
IgM к капсидному АГ (EBV VCA)	отр.	сомнительный
IgG к нуклеарному АГ (EBV EBNA-1 IgG)	отр.	отр.
IgG к капсидному и раннему АГ (EBV VCA IgG)	отр.	положит.
Антядерные АТ (ИФА):		
ANA screen	менее 1,5	менее 0,5
ENA screen	менее 1,0	менее 0,5



- повышение содержания Т-лимфоцитов за счет Т-киллеров (CD3+CD8+-клеток)
- увеличение количества НКТ-лимфоцитов (CD3+CD16/CD56+) и Т-клеток с маркерами активации (CD3+HLA-DR+)
- Процентное содержание В-лимфоцитов соответствует референтным значениям, однако нарушена терминальная дифференцировка (снижение IgD-переключенных В-клеток памяти)
- **Увеличение концентрации общего IgE** в сыворотке крови при отсутствии существенных нарушений со стороны других классов иммуноглобулинов

**Определение специфического IgE с панелью аллергенов:** множественная сенсibilизация, максимально выраженная (уровень опасности VI) к аллергенам E1 кот и M5 *Candida albicans*



## **КТ грудной клетки:**

- поликистозная дисплазия обоих легких с послеоперационными изменениями в правом легком, пневмосклероз. Воздушная полость в S8 левого легкого, пневмофиброз верхней доли левого легкого. S-образный сколиоз шейно-грудного отдела позвоночника 3-й степени.

## **ЭКГ:**

- ритм синусовый нестабильный. ЧСС 62–100 уд./мин

## **Пульсоксиметрия:**

- уровень кислородной сатурации (SpO<sub>2</sub>) в норме — 98%

## **УЗИ щитовидной железы:**

- эхо-признаки кист обеих долей, увеличение шейных и надключичных лимфоузлов (до 16 × 7 мм).

## **Эзофагогастродуоденоскопия:**

- заключение: хронический гастрит

## **Спирометрия:**

- заключение: значительные смешанные нарушения функции внешнего дыхания.

- **Клинические данные** (характерные черты лица, гипермобильность суставов, шейно-грудной сколиоз 3-й ст., наличие остаточных молочных зубов, экзематозные высыпания на кожном покрове, упорно рецидивирующая стафилококковая инфекция, абсцессы кожи, паренхиматозные аномалии легких, грибковые поражения)
- **Лабораторные признаки** (стойкое и выраженное повышение уровня IgE в сыворотке)



Первичный  
иммунодефицит —  
гипер-IgE-синдром

Оценка по шкале диагностики гипер-IgE-синдрома (Национальный институт здоровья США):

- 58 баллов (более 40 б. – высокая вероятность наличия данного заболевания)

# Лечение и дальнейшее течение



- рекомендован длительный прием котримоксазола
- поддерживающая бронхолегочная терапия (формотерол 12 мкг по 1 дозе 2 раза в день — длительно; муколитические средства (амброксол, АЦЦ) курсами по месяцу 3–4 раза в год)
- уход за кожей с применением увлажняющих средств.
- при тяжелом течении инфекционно-воспалительных процессов: терапия иммуноглобулином нормальным человеческим для внутривенного введения из расчета 0,4 г/кг массы тела.



Источник: <https://www.biomatrixsprx.com/news/what-to-expect-from-intravenous-immunoglobulin-ivig-therapy>

- **Синдром гипериммуноглобулинемии E (гипер-IgE синдром, болезнь Джоба-Бакли)** — редкое мультисистемное наследственное заболевание, относящееся к первичным иммунодефицитам, ассоциированным с синдромальными проявлениями
- Частота менее одного случая на 1 млн населения
- Наиболее частые иммунологические проявления: экзематозные высыпания упорного течения, бактериальные инфекции кожи и мягких тканей без признаков воспаления, **рецидивирующие респираторные инфекции** с поражением ЛОР-органов, склонность к злокачественным новообразованиям
- Неиммунные признаки: **краниоцефальные особенности, нарушения опорно-двигательного аппарата, зубочелюстной системы** (задержка выпадения молочных зубов), соединительной ткани и сосудистой сети
- **Отсутствие специфических клинико-лабораторных маркеров** существенно затрудняет диагностику заболевания.
- Диагностика направлена на поиск **ключевых клинических признаков**: высокий уровень IgE, эозинофилию и семейный анамнез
- У данного пациента **отсутствовала эозинофилия**
- Определяющим диагностическим признаком заболевания у данного пациента явился **очень высокий уровень сывороточного IgE** (более 10 000 IU/ml), который в сочетании с клиническими признаками на основании использования балльной шкалы позволил установить диагноз

- **Новикова Ирина Александровна**, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой клинической лабораторной диагностики, аллергологии и иммунологии, УО «Гомельский государственный медицинский университет», Гомель, Беларусь;
- **Романива Оксана Александровна**, к.м.н. врач аллерголог-иммунолог отделения аллергологии и иммунопатологии, ГУ «Республиканский научно-практический центр радиационной медицины и экологии человека», Гомель, Беларусь;
- **Саливончик Андрей Павлович**, к.б.н. врач аллерголог-иммунолог, заведующий отделением аллергологии и иммунопатологии, ГУ «Республиканский научно-практический центр радиационной медицины и экологии человека», Гомель, Беларусь;
- **Ходулева Светлана Александровна**, к.м.н., доцент кафедры внутренних болезней № 1 с курсом эндокринологии, УО «Гомельский государственный медицинский университет», Гомель, Беларусь;
- **Прокопович Светлана Сергеевна**, ассистент кафедры клинической лабораторной диагностики, аллергологии и иммунологии, УО «Гомельский государственный медицинский университет», Гомель, Беларусь

# 2023



Мы всегда готовы к сотрудничеству!

КОНТАКТЫ

Руководитель проекта **Шадеркина Виктория Анатольевна**

Тел.: +7 (926) 017-52-14

[viktoriashade@uroweb.ru](mailto:viktoriashade@uroweb.ru)