

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА STING- АСОЦИИРАНА ВАЗОПАТИЯ С РАННО НАЧАЛО (SAVI) - ТРУДНОСТИ ПРИ ДИАГНОСТИКАТА

Гергана Петрова^{1,3}, Неделчо Иванов^{2,3}, Маргарита Ганева⁴, Мартия Недевска⁵, Валерия Матеева⁶, Снежина Кандиларова^{2,3}, Стефан Стефанов⁴, Пенка Переновска^{1,3}, Елисавета Наумова^{2,3}

¹Клиника по педиатрия, УМБАЛ "Александровска", София; Катедра по педиатрия, Медицински факултет, МУ, София

²Клиника по клинична имунология с банка за стволови клетки, УМБАЛ „Александровска“, София; Катедра по клинична имунология, Медицински факултет, МУ, София

³Експертен център по редки болести – ПИД, УМБАЛ "Александровска", София

⁴Клиника по ревматология, кардиология и хематология, СБАЛДБ „Проф. д-р Иван Митев“, София; Катедра по педиатрия, Медицински факултет, МУ, София

⁵УМБАЛ „Света Екатерина“ София, МУ, София

⁶Клиника по кожни и венерически болести, УМБАЛ "Александровска", София; Катедра по кожни и венерически болести, Медицински факултет, МУ, София

STING- асоциирана вазопатия с ранно начало (SAVI) е автовъзпалителен синдром към групата на тип 1 интерфернопатиите, част от спектъра на първичните имунни дефицити (ПИД).

Представяме момче на 2 години, което от раждането е с тахипнея. На 6-месечна възраст в хода на ротавирусен гастроентерит е установен анемичен синдром (Хбг 80 г/л) преценен като израз на желязо дефицитна анемия и е започнато лечение с желязни препарати. В диференциално диагностичен план са обсъдени и отхвърлени автоимунни заболявания и муковисцидоза. Поради установен паваж от еритроцити и хемосидерофаги от ригидна бронхоскопия е приета диагнозата идиопатична хемосидероза. Поради чести кожни инфекции е изследван имунния статус и са установени завишени стойности на IgG и IgA при намален абсолютен брой на CD4+Т-лимфоцити. Изключена е HIV инфекция при пациента и родителите. Във връзка с изоставането във физическото развитие и нестабилните изхождания допълнително са изследвани антитела за цьолиакия и независимо от неубедителните данни детето е поставено на безглутенова и безмлечна диета. При поредна хоспитализация в клиниката- от контролните имунологични изследвания се наблюдава прогресиращо понижаване на хелперно индусерните Т-лимфоцити и В-лимфоцити и релативно повишение на НК клетките. При проведеното генетично изследване в посока ПИД е установена патогенна мутация в STING1 гена (TMEM173, с.461 A>G (p.Asn154Ser), хетерозигот), с което се постави дефинитивна диагноза SAVI. Предстои започване на терапия с JAK-киназен инхибитор и планово проследяване. Диагностиката на ПИД в някои случаи е продължителен и многостъпков процес, изискващ колаборация на екипи от различни специалисти.