

ХИПЕР-ИГМ СИНДРОМ - КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ДЕТЕ С КЪСНО ПОСТАВЕНА ДИАГНОЗА

Хасан Бурнусузов^{1,2}, Мария Спасова¹, Неофит Спасов¹, Ангелина Стоянова¹, Иван Мумджиев¹,
Лилия Иванова¹, Мария Ивановска², Мариана Мурджева², Тоньо Шмилев¹

¹ *Катедра по педиатрия и медицинска генетика, Медицински Факултет, Медицински Университет, Пловдив*

² *Катедра по микробиология и имунология, Фармацевтичен Факултет, Медицински Университет, Пловдив*

Представяме клиничен случай на пациент с чести инфекции, преимуществено засягащи дихателната система, включително и пневмоцистова пневмония на 6-месечна възраст, когато е диагностициран първичен хуморален имунен дефицит. Първоначално е провеждана интравенозна имуноглобулинова заместителна терапия, но нерегулярно- през 3-4 месеца, на фона на която е с обичайна честота на инфекциозните епизоди. Впоследствие, на 12-годишна възраст, са установени завишени нива на ИгМ, включително в периоди извън остра инфекция, а генетичните изследвания доказват вариант на CD40LG. От 15-годишна възраст е започната регулярна субкутанна заместителна терапия, поддържат се серумни нива на ИгГ>5 г/л и се отчита редукция на заболяванията. Логично стои дилемата за необходимостта от трансплантация на хемопоеични стволови клетки като дефинитивно лечение.