

ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева»  
Минздрава России  
Адрес места нахождения и почтовый адрес:  
117997, г. Москва, ул. Самара Машева, д. 1  
Тел.: (495) 297-65-70



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
федеральное государственное бюджетное учреждение  
НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР  
ДЕТСКОЙ ГЕМАТОЛОГИИ, ОНКОЛОГИИ И ИММУНОЛОГИИ  
ИМЕНИ ДМИТРИЯ РОГАЧЕВА  
(ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России)

29 АВГ 2019

ВЫПИСКА

№ 2628

из истории болезни № 2019/5889  
Москва

Фоминюв Владимир Андреевич (6 лет, 01.10.2012 г.р.) находился в отделении иммунологии с 08.08.2019 по 23.08.2019 г.

Домашний адрес: РФ, г. Кондрово,

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

**ОСНОВНОЙ:** Первичный иммунодефицит, X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 2 типа (мутация в гене *XLA<sup>h</sup>* с.1382dupT, p.V461fs в гемизиготном состоянии).  
Код МКБ: D84.8

**ОСЛОЖНЕНИЯ:** Болезнь Крона тонкой и толстой кишки, воспалительная форма, умеренная активность, непрерывно-рецидивирующее течение. Хроническая белково-энергетическая недостаточность умеренной степени.

**СОПУТСТВУЮЩИЙ:** Дисплазия соединительной ткани. ОУ-гиперметропия слабой степени.

**Анамнез жизни:** Ребенок от 1 беременности, в 36 недель угроза преждевременных родов. Роды 1-е срочные. Вес при рождении 3300гр, рост 51см, по шкале Апгар 8/9 баллов. Выписан из роддома на 5 сутки. Рос и развивался по возрасту. Грудное вскармливание до 1 мес. С 1 мес - смешанное в связи с недостатком лактации. Перенесенные заболевания: ОРВИ 2-3 раза в год, острый бронхит на 2 году жизни, двусторонний гайморит в 5,5 лет  
Вакцинация в соответствии с календарем прививок.

**Аллергоанамнез:** В 2,5 мес - аллергический дерматит в области щек, на сгибательных поверхностях конечностей.

**Наследственный анамнез:** По онкологическим и иммунологическим заболеваниям неотягощена. Дедушка со стороны матери - ликвидатор чернобыльской аварии.

**Анамнез заболевания:**

В мае 2016 г (3г7м) проходил лечение по м/ж в связи с течением острого бронхита, а/б терапия с эффектом. ОАК без существенных изменений. В августе 2016 г жалобы на снижение аппетита, в плановом анализе крови СОЭ 42мм/час. С сентября 2016г диагностирована железодефицитная анемия легкой степени. Принимал активферрин с октября по февраль 2017г без значимого улучшения показателей гемограммы. В мае 2017 г впервые выявлен тромбоцитоз 817тыс/мкл, в последующем анализе от 29.05.17 - тромбоциты 931тыс/мкл, гемоглобин 100г/л, лейкоциты 13 тыс/мкл, эозинофилы 5,8%, СОЭ 33мм/час. У ребенка наблюдалась спонтанная рвота, снижение аппетита. В сентябре 2017г в связи с сохраняющимся тромбоцитозом (в гемограмме тромбоциты 616тыс/мкл, лейкоциты 10,2тыс/мкл, эозинофилы 10%, гемоглобин 112г/л, СОЭ 40мм/час) проведена костно-мозговая пункция: данных за гемобластоз не получено, костный мозг гиперклеточный, полиморфный по составу, все ростки сохранены. По результатам УЗИ выявлено увеличение размеров печени (КВР 105мм) и селезенки (95x41мм).

С мая 2018 г (5л7м) - боль при дефекации, прожилки крови в стуле, визуально трещина в области анального отверстия. По м/ж поставлен диагноз: разрыв слизистой прямой кишки, получал левомеколь, ванночки с ромашкой без эффекта. Далее нарастание болезненности, увеличение количества крови в стуле, стул при этом плотный.

В ходе первичного стационарного обследования в РДКБ (10.07.2018 - 07.08.2018) по данным эндоскопического обследования выявлены эрозивный гастрит, дуоденит, диффузный эрозивно-геморрагический колит; гистологически - картина неравномерно-выраженного прерывистого активного хронического колита, хронического гастрита. На основании полученных результатов обследования установлен диагноз "Болезнь Крона толстой кишки, впервые выявленная, умеренной степени активности". Начата терапия преднизолоном 1 мг/кг/с + азатиоприн 1 мг/кг/с в сочетании с антибактериальной терапией (ципрофлоксацин + метронидазол), местной терапией периаанальных изменений, сопроводительной терапии (нексиум, венгер, препараты кальция).

На фоне снижения дозы преднизолона до 15 мг/сут ухудшение состояния в виде нарастания болевого абдоминального синдрома, гемоколита. С 03.08.18 инициирована терапия Адалимумабом - индукция 80 мг, далее 40 мг 1 раз в 2 недели (продолжает получать до настоящего времени в сочетании с азатиоприном 25 мг в сутки). С августа 2018 года достигнута клиническая ремиссия заболевания, купирование болевого абдоминального синдрома и явлений гемоколита, четкая положительная динамика со стороны периаанальных проявлений. Продолжена постепенная отмена преднизолона (полная отмена ~20.10.18).

Учитывая ранний дебют болезни Крона, неполный ответ на проводимую терапию, заподозрен Первичный иммунодефицит, выполнено молекулярно-генетическое исследование методом NGS панель Иммунологическая, по результатам которого выявлена мутация в гене XIAP (ex.7: c.1382dupT, p.V461fs), что подтверждает наличие у ребенка Первичного иммунодефицита: X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома 2 типа.

Первичная госпитализация в отделение иммунологии НМИЦ ДГОИ им. Роговцева в январе 2019 года: при поступлении в соматическом статусе без отклонений, лабораторно - показатели компенсированы, воспалительная активность не выражена (С-РБ - 0,5 мг/л).

Учитывая поражение толстой кишки в рамках основного заболевания, а также по данным инструментальных методов исследования (УЗИ - признаки воспалительных изменений в проекции сигмовидной и прямой кишки, КТ - признаки утолщения стенок дистальных отделов толстой кишки), выполнена гастроскопия и колоноскопия - распространенный неатрофический гастрит, бульбит, дуоденит, терминальный илеит, правосторонний катаральный колит, левосторонний эрозивный колит. Гистологически - признаки диффузного распространенного слабоактивного хронического колита с наличием гранулематозного компонента в слизистой оболочке восходящей кишки, хронический активный эрозивный гастрит. Ребенок консультирован гастроэнтерологом: на фоне проводимой иммуносупрессивной терапии положительная динамика со стороны течения колита и контроля заболевания, сохраняется низкая степень активности болезни Крона. От эскалации проводимой иммуносупрессивной терапии решено воздержаться. Учитывая степень воспалительных изменений со стороны терминальных отделов толстой кишки к проводимой терапии целесообразно подключить салофальк в свечах из расчета 30 мг/кг/с курсом до 1 месяца. Проведен перерасчет дозы азатиоприна в соответствии с массой тела - доза увеличена до 37,5 мг/сут. Терапия Хумирой продолжена в прежнем режиме. В отделении выполнено одно введение 40 мг, перенес удовлетворительно.

Также в отделении инициирована заместительная терапия ВВИГ - Привиджен 10 гр, перенес удовлетворительно. После проведения колоноскопии отмечалась фебрильная лихорадка без нарушения гемодинамики, на фоне терапии цефепимом лихорадка купирована. Учитывая, что единственным радикальным методом лечения Первичного иммунодефицита: X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома 2 типа является проведение ТГСК, с матерью была проведена беседа о пользе и потенциальных рисках ТГСК, получено письменное согласие мамы на проведение ТГСК, в связи с отсутствием sibсов запланировано проведение ТГСК от трансплантационного донора (отца), даны

рекомендации по обследованию потенциального донора. В связи с окончанием этапа обследования и лечения, ребенок в стабильном состоянии выписан под наблюдение по месту жительства.

В межгоспитальный период значимых инфекционных эпизодов не отмечалось, на фоне отмены салодфалька рег гестим отмечалось появление прожилок крови в стуле, в связи с чем была инициирована терапия месалазином рег ос, после чего частота появления прожилок в стуле уменьшилась, однако полностью явления гемоколита не купированы. В предоставленных матерью анализах (с марта 2019 по июнь 2019) у пациента отмечалось повышение СРБ до 45 г/л на фоне отсутствия инфекционных очагов и лихорадки. ВВИГ вводился из расчета дозы 0,5 г/кг 1 раз в 4-6 недель (последнее введение - в середине июня 2019 года). Обследование потенциального донора (отца ребенка) не проводилось. со слов матери, по ряду причин («длительная командировка отца, отсутствие уверенности необходимости в проведении трансплантации»).

Настоящая госпитализация в отделение иммунологии НМИЦ ДГОИ повторная для обследования и решения вопроса о дальнейшей тактике ведения пациента.

При поступлении: Рост – 117 см, Вес – 18 кг. ЧСС – 100 в мин, t – 36,5 С, АД – 92/50 мм.рт.ст. Состояние тяжелое по основному заболеванию, а также за счет осложнений (доминирующее – поражение ЖКТ). Самочувствие не страдает. Кожные покровы бледно-розовые, чистые, умеренно сухие с элементами шелушения на конечностях, выраженная гиперемия перианальной области. Подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно, распределена равномерно. Тургор тканей удовлетворительный. Слизистые оболочки ротовой полости розовые, влажные, чистые. Носовое дыхание свободное, отделяемого нет. Аускультативно в легких дыхание везикулярное, проводится равномерно по всем полям, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот не вздут, доступен глубокой пальпации во всех отделах, мягкий, безболезненный. Селезенка не пальпируется. Печень по краю реберной дуги. Очаговой и менингеальной симптоматики нет.

Проведенное лечение:

Препарат	Дозы и режим введения	Даты
Октагам	10 гр в/в	09.08.2019
Азатиоприн	25 мг/сут per os 37,5 мг/сут per os 50 мг/сут per os	08.08 – 16.08 17.08 – 20.08 21.08 – 23.08
Пентаса	500 мг x 2 p/c per os	08.08 – 23.08
Хумира	40 мг п/к	16.08.19, 23.08.19
Сумамед	250 мг/сут x3р/нед	8.08-12.08, 16.08-23.08
Тазоцил	1,8 г x3р/сут в/в	13.08-15.08.19

Динамика в отделении: пациент поступил в отделение иммунологии впервые планово. При поступлении в соматическом статусе без выраженных отклонений, лабораторно отмечается анемия (Hgb min 90 г/л), тромбоцитоз до 680x10<sup>9</sup>/л, повышение С-реактивного белка до 28,8 мг/л, повышение фибриногена максимльно до 6,36 г/л. В иммунном статусе отмечалось незначительное снижение CD19 (0,183 тыс/мкл), CD8 (0,082 тыс/мкл) и NK (0,028 тыс/мкл), повышение IgA до 3,07 г/л.

По данным гастроскопии у пациента отмечается положительная динамика по сравнению с данными предыдущей госпитализации за счет разрешения явлений эрозивного гастрита (однако сохраняются место единичные лимфангиозктазии двенадцатиперстной кишки, имеются косвенные признаки воспалительных изменений внепеченочных и панкреатических протоков. По данным колоноскопии у пациента сохраняются явления атрофического терминального илеита, диффузный язвенный колит с преимущественным поражением левых отделов. По данным гистологического исследования биоптата желудка и «позаэжных» биоптатов кишечника у пациента имеет место диффузный

хронический активный распространенный эрозивный колит. Принимая во внимание, что стандартные эндоскопические методы исследования не позволяли достоверно судить о состоянии тонкого кишечника, пациенту была проведена видеокапсульная энтероскопия, по данным которой значимых патологических изменений тонкого кишечника выявлено не было.

Ребенок консультирован гастроэнтерологом, к.м.н. Щиголовой Н. Е.: принимая во внимание, что на фоне проводимой иммуносупрессивной терапии (Азатиоприн 25 мг ежедневно, Хумира 40 мг 1 раз в 14 дней) сохраняется умеренная степень активности болезни Крона, пациенту показана эскалация терапии: постепенное повышение дозы азатиоприна до 50 мг ежедневно под контролем гемограммы и биохимического анализ крови; увеличение кратности введения Хумиры до 40 мг еженедельно. Учитывая степень воспалительных изменений со стороны терминальных отделов толстой кишки к проводимой терапии целесообразно подключить местную (ректальную) терапию глюкокортикостероидами (в том числе, в случае получения согласия матери и положительного решения ВК о возможности назначения препарата офф-лейбл, рассмотреть возможность использования Буденофалька в пене для ректального применения в дозе 2 мг ректально ежедневно). Дозы Азатиоприна и Хумиры эскалированы согласно полученным рекомендациям, за время госпитализации не отмечено ни клинических, ни лабораторных патологических реакций на фоне эскалации доз. Также собрана врачебная комиссия, проведен консилиум о возможности проведения терапии препаратом Буденофальк в форме ректальной пены у пациента 6-летнего возраста. получено положительное решение консилиума. С матерью пациента проведена подробная разъяснительная беседа о показаниях к использованию данного препарата, а также о возможных побочных эффектах и рисках от его применения. От матери пациента получено устное и письменное добровольное информированное согласие на применения препарата Буденофальк в форме ректальной пены. Подана заявка в благотворительный фонд с просьбой помочь в обеспечении данным препаратом. После получения препарата, согласно решению ВК, рекомендовано инициировать терапию Буденофальком в форме пены в ежедневной дозе 2 мг по месту жительства.

В отделении проведена очередная инфузия ВВИГ (Октагам 5% 10 гр), на восьмом часу введения препарата отмечалось кратковременное повышение температуры до 38С без нарушения гемодинамики. Учитывая, что у пациента также было запланировано проведение эндоскопического исследования в ближайшие дни, было принято решение о проведении антибактериальной терапии тазоцином. В территориальные органы Росздравнадзора направлено извещение о выявленной нежелательной побочной реакции. Однако, принимая во внимание, что повышение температуры является достаточно частым при введении данного препарата и является кратковременным явлением, выявленная побочная реакция не может служить основанием для отказа от дальнейшего использования ВВИГ и, в частности, препарата Октагам у данного пациента.

**Заключение:** У пациента имеет место первичный иммунодефицит: X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 2 типа, осложненный болезнью Крона. С целью контроля ВЗК-подобного заболевания ребенку показано проведение патогенетической терапии препаратом моноклональных антител к ФНО-альфа Адалимуаб 40 мг еженедельно, азатиоприном 50 мг/сут, топическими стероидами ректально. Учитывая нарушение специфического антителообразования в рамках основного заболевания, во избежание развития жизнеугрожающих инфекций, в том числе ЭБВ и ЦМВ, показана регулярная заместительная терапия ВВИГ. Учитывая высокие риски развития инфекций на фоне СПИД, показана профилактическая противомикробная терапия азитромицином. Единственным куративным методом лечения Первичного иммунодефицита: X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома 2 типа является проведение трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК).

Принимая во внимание отсутствие медикаментозной ремиссии болезни Крона, эндоскопическую и гистологическую картину активного диффузного распространенного эрозивного колита при отсутствии патологических изменений тонкого кишечника, в качестве дополнительной терапевтической опции пациенту показано наложение илеостомы. Зав. отделением иммунологии Щербиной А. Ю., лечащим врачом Кап Н. Ю. проведены разъяснительные беседы с отцом и матерью пациента о потенциальной пользе наложения илеостомы для пациента. Несмотря на получение вышеизложенной информации, родители пациента приняли решение об отказе от наложения илеостомы. Отказ от наложения илеостомы получен в письменной и устной форме.

Зав. отделением иммунологии Щербиной А. Ю., зав. отделением ТГСК 2 Балашовым Д. Н., заместителем зав. отделением иммунологии Родиной Ю. А., а также лечащим врачом Кан Н. Ю. проведены подробные разъяснительные беседы с отцом и матерью пациента о пользе и потенциальных рисках ТГСК, подробно рассказано о прогнозах течения основного заболевания (вплоть до летального исхода) в случае отказа от ТГСК. Оба родителя пациента подробно информированы о том, что в течение нескольких месяцев возможно прогрессивное усугубление желудочно-кишечной патологии, что, в свою очередь, сделает невозможным проведение ТГСК или существенно повысит риски возможных осложнений ТГСК. Несмотря на получение вышеизложенной информации, родители пациента приняли решение об отказе от проведения ТГСК. Отказ от проведения ТГСК получен от обоих родителей в письменной и устной форме. В связи с окончанием этапа обследования и лечения, ребенок выписывается из отделения под наблюдение по месту жительства.

**При выписке:** Жалоб нет. Состояние тяжелое по основному заболеванию и за счет осложнений. Самочувствие не страдает, активен, сон и аппетит сохранены. Афебрилен. Кожные покровы бледно-розовые, чистые, умеренно влажные. Слизистые оболочки розовые, чистые, влажные. Носовое дыхание свободное, аускультативно в легких дыхание везикулярное, проводится равномерно во все отделы, хрипов и одышки нет. Тоны сердца ясные, ритм правильный. Гемодинамика стабильная. Живот визуально не вздут, безболезненный при пальпации. Стул за сутки 2 раза, полуоформленный, без примесей. Печень по краю реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Моченспускание свободное, безболезненное. Очаговой и менингеальной симптоматики нет.

#### РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Наблюдение иммунолога, педиатра, гастроэнтеролога по м/ж.
2. По жизненным показаниям ребенок нуждается в проведении регулярной заместительной терапии препаратами иммуноглобулинов. Дозу иммуноглобулина следует вводить одномоментно, в/в капельно. Терапия должна проводиться иммуноглобулином для внутривенного введения с доказанной вирусной безопасностью, в том числе и относительно парвовируса В19 (который приводит к развитию тяжелой гематологической недостаточности у иммунокомпрометированных пациентов), в дозе 0,5 гр/кг массы тела (что в настоящее время составляет 10 гр, далее – коррекция по весу), 1 раз в 4 недели. Применение Пентаглобина, а также иммуноглобулина для внутримышечного введения противопоказано из-за его неэффективности у больного с данным диагнозом. Следующее введение не позднее 6.09.2019. Обязательное исследование предтрансфузионного уровня IgG. Целевое значение предтрансфузионного уровня IgG более 7 г/л. При IgG < 7 г/л рекомендовано увеличение дозы ВВИГ или укорочение интервала между введениями.
3. Адалимумаб (Хумира) 40 мг подкожно по схеме 1 раз в неделю (по пятницам) - длительно.
4. Азатиоприн 50 мг 1 раз в день per os длительно.
5. Пентаса 500 мг х 2 раза в сутки per os длительно.
6. Буденофальк пена 1 доза (2 мг) 1 раз в день ректально длительно
7. Профилактическая противомикробная терапия – азитромицин 250мг/сут х3р/под.
8. Рекомендации специалистов(см.в тексте).
9. При развитии инфекционного процесса показано лечение внутривенными антибиотиками широкого спектра (цефалоспорины 3-4 поколения, аминогликозиды, фторхинолоны, макролиды) не менее 2 недель. Возможно дополнительное введение ВВИГ.
10. Контроль общего анализа крови, б/х крови (АЛТ, АСТ, ферритин, мочевины, креатинин, триглицериды, СРБ), коагулограммы (фибриноген), сывороточный IgG - 1 раз в 2 недели в течение месяца (в связи с проведенной эскалационной дозой азатиоприна), далее – 1 раз в месяц и по состоянию.
11. УЗИ органов брюшной полости и малого таза ежегодно
12. Проведение вакцинации живыми вакцинами на фоне ВВИГ нецелесообразно. Вакцинация инактивированными вакцинами разрешена. Реакцию Манту проводить ежегодно.
13. При последующих беременностях матери рекомендовано проведение пренатальной диагностики. Учитывая X-сцепленный тип наследования заболевания, женщинам по материнской линии показано молекулярно-генетическое обследование на предмет носительства мутации в гене XIAP.

14. Учитывая, что первичный иммунодефицит является генетически детерминированным заболеванием с необратимым нарушением функций иммунной системы с высоким риском развития тяжёлых жизнеугрожающих бактериальных инфекций и аутоиммунных процессов и требует проведения регулярной пожизненной заместительной терапии препаратами GCSP, иммуноглобулином для внутривенного введения, отказ от проведения заместительной терапии ведёт к развитию жизнеугрожающих состояний и, инфекционных и аутоиммунных осложнений. Таким образом на основании наличия у ребенка нарушения здоровья со стойким расстройством функций организма, приводящим к ограничению жизнедеятельности и необходимости в мерах социальной поддержки, включая реабилитацию, и в соответствии с Постановлением Правительства РФ от 20.02.2006г. № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом» рекомендовано направить ребенка на медико-социальную экспертизу по месту жительства. В соответствии с постановлением Правительства РФ № 339 от 29 марта 2018 "О внесении изменений в Правила признания лица инвалидом" (п.27 Приложения) инвалидность пациентам с ПИД устанавливается при первичном освидетельствовании и до достижения возраста 18 лет.

15. При ухудшении состояния экстренно прислать документы пациента по закрытому каналу связи ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Рогачева для отделения иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ» для решения вопроса о госпитализации.

Контактов с инфекционными больными в отделении не было.

Матери с 08.08.19 по 23.08.19 оформлялся лист нетрудоспособности по уходу за ребенком № 358/522/106/20

Глав. Врач

Зав. отделением

Леч. врач



Литвинов Д.В.

Щербина А.Ю.

Кан Н. Ю.

ПРИЛОЖЕНИЕ К ВЫПИСКЕ из истории болезни № 2019/5889

**ПРОВЕДЕННЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:**

Группа крови от 09.08.19: *A (II), Rh(+)* положительный. Фенотип C(-)с(+)*E(-)е(+)*. Келл антиген - положительный.

Прямая проба Кумбеа 09.08.19: - отрицательная.

**Общий анализ крови:**

Дата	Гем., г/л	Эр x 10 <sup>12</sup> /л	Тромб x 10 <sup>9</sup> /л	Лейк x 10 <sup>9</sup> /л	Нейтр x 10 <sup>9</sup> /л	Мон x 10 <sup>9</sup> /л	Лимф x 10 <sup>9</sup> /л	Баз x 10 <sup>9</sup> /л	Эоз x 10 <sup>9</sup> /л
9.8	90	4,19	620	6,25	3,96	0,72	0,92	0,01	0,64
19.8	94	4,29	613	5,68	3,88	0,52	0,93	0,02	0,33
23.8	95	4,33	580	4,86	2,68	0,68	1,13	0,02	0,35

*Подсчет лейкоцитарной формулы от 09.08.19: п/я нейтрофилы - 3%, с/я нейтрофилы - 71%,*

*эозинофилы - 7%, лимфоциты - 10%, моноциты - 9%.*

*СОЭ от 9.08.19: 81 мм/ч.*

*Ретикулоциты от 9.08.19: 10 %.*

*Шизоциты от 9.08.19: 1 %.*

**Биохимия крови:**

Показатель	9.8	19.8	23.8	Ед измерения	Норма
Аланинаминотрансфераза	6.9		12	Ед/л	[0-29]
Альбумин	34.1			г/л	[38-54]
Панкреатическая амилаза	35.4			Ед/л	[0-31]
Аспартатаминотрансфераза	17.4		31	Ед/л	[0-48]
Общий белок	71.8			г/л	[60-80]
Билирубин общий	3.9			мкмоль/л	[0-17]
Гамма-глутамилтрансфераза	17		16	Ед/л	[0-26]
Глюкоза	4.64			ммоль/л	[3.33-5.55]
Железо сывороточное	2.7			мкмоль/л	[9-21.5]
Калий	4.71			ммоль/л	[3.5-5.1]
Кальций ионизированный	1.24			ммоль/л	[1.15-1.27]
Кальций	2.3			ммоль/л	[2.2-2.7]
Креатинин	40		41.4	мкмоль/л	[0-52]
Лактатдегидрогеназа	204			Ед/л	[0-314]
Мочевина	2.7		1.7	ммоль/л	[2.5-6]
Натрий	131			ммоль/л	[136-145]
С-реактивный белок	28.83	22.2	21.2	мг/л	[0-5]
Триглицериды	1.61			ммоль/л	[0-2.3]
Ферритин	56			мкг/л	[20-140]
Хлор	94.9			ммоль/л	[97-107]
Холестерол	3.65			ммоль/л	[0-5.2]
Цистатин С	0.84			мг/л	[0.5-1]
Щелочная фосфатаза	99			Ед/л	[0-269]

**Коагулограмма:**

Показатель	9.8	19.8	Ед. изм.	Норма
Протромбин (активность по Квику)	85	92	%	70 - 120
МНО	1,1	1		0,8 - 1,15
АЧТВ	37,7	33,9	сек	25,1 - 36,5
Тромбиновое время	21,2	21,1	сек	15,8 - 24,9

QFA Фибриноген	6,36	4,48	г/л	2 - 3,93
Протромбиновое время	13,1	12,5	сек	9,4 - 13,7

Уровень сывороточных иммуноглобулинов

Показатель	09.08	Ед измерения	Норма
Иммуноглобулин А	3,07	г/л	0,1 - 1
Иммуноглобулин М	1,7	г/л	0,6 - 1,8
Иммуноглобулин G	14,5	г/л	4,6 - 14,6

Иммунофенотипирование лейкоцитов от 09.08.2019:

Показатель	Результат	Ед измерения	Норма
CD3-CD16+CD56+ Lym (NK-cells)	0.014	10 <sup>6</sup> /мл	
CD3-CD16+CD56+ Lym (NK-cells)	1	%	
CD3+CD16+CD56+ Lym (T-NK-cells)	0.028	10 <sup>6</sup> /мл	
CD3+CD16+CD56+ Lym (T-NK-cells)	2	%	10
CD19 (В-лимфоциты)	0.183	10 <sup>6</sup> /мл	[0.30-0.50]
CD19 (В-лимфоциты)	13	%	[12.0-22.0]
Иммунорегуляторный индекс	2.0		
CD3/8 (Т-цитотокс.)	27	%	[27-35]
CD3/8 (Т-цитотокс.)	0.380	10 <sup>6</sup> /мл	[0.60-0.90]
CD3/4 (Т-хелперы)	0.758	10 <sup>6</sup> /мл	[0.70-1.10]
CD3/4 (Т-хелперы)	54	%	[33-41]
CD3 (Т-лимфоциты)	85	%	[66-76]
Лимфоциты (LYM)	1.41	10 <sup>6</sup> /мл	[2.00-2.70]
Лимфоциты (LYM)	25	%	[36-43]
Моноциты (MON)	0.23	10 <sup>6</sup> /мл	[0.00-0.80]
Моноциты (MON)	4	%	[2.0-7.0]
Гранулоциты (GRA)	71	%	[37-61]
Гранулоциты (GRA)	4.01	10 <sup>6</sup> /мл	[1.52-6.06]
Лейкоциты (WBC)	5.65	10 <sup>6</sup> /мл	[6.10-11.4]

Анализ мочи от 08.08.2019: без патологии

Инфекционный статус:

Госпитальный скрининг от 09.08.19: VВ\_HCV анти-HCV (суммарные): ОТР, HBsAg (ИФА):ОТР, HIV-1/2 скрининг Ag/At:ОТР, сыв - Сифилис-скрининг IgG/IgM:ОТР.

ПЦР крови от 09.08.19: EBV, CMV, HHV VI типа - отрицательный.

ПЦР исследование биоптата кишечника от 12.08.19: EBV, CMV, HHV VI типа, аденовирус, норовирус, ротавирус, аденовирус - отрицательно

ПЦР исследование биоптата желудка от 12.08.19: EBV, CMV, HHV VI типа, аденовирус, норовирус, ротавирус, аденовирус - отрицательно

Скрининговое исследование на MRSA от 08.08.2019: не выделено.

Скрининговое исследование на ESBL от 08.08.2019: Escherichia coli (ECOLI) 10\*5 КОЕ/мл

Анализ кала от 08.08.2019: Патогенные энтеробактерии не обнаружены (РАТ)

Инструментальные методы исследования:

ЭКГ от 12.08.2019: R-R min., сек: 0.45 R-R ср., сек: 0.47 R-R max., сек: 0.5 ЧСС min., уд. в мин.: 120 ЧСС ср., уд. в мин.: 128 ЧСС max., уд. в мин.: 133 ЧСС max - ЧСС min: 13 PQ min., сек.: 0.11 PQ max. сек.: 0.12 P, сек: 0.08 QRS, сек: 0.07 QT, сек: 0.31 QT норм, сек: 0.26 QTc, сек: 0.44. Заключение: Вертикальное положение ЭОС. Резкая синусовая тахикардия, умеренная аритмия. Пограничное удлинение продолжительности интервала QTc до 0.449 сек.



ЭХО-КГ от 15.08.2019: BSA 0,76 метр квадратный ЧСС 102 уд/мин МОС 4,08л/мин СИ 5,37л/мин/м2 Левый желудочек КСР 2,2см, КДР 3,6см, Z-score КДР 0,53, КСО 1,6мл, КДО 56 мл, КДО 74 мл/м2, УО 40мл, ФВ 72%, МЖП 6мм, Z-score МЖП 0,84, ЗСЛЖ 4мм, Z-score ЗСЛЖ -1,49 Левое предсердие D 21мм, Z-score -0,57 Правый желудочек D 23 мм, не расширен Правое предсердие D 20 мм, не расширено. Атриовентрикулярные клапаны Створки тонкие, подвижные, кровоток не изменен. ТК - регургитация 1(+). Полулунные клапаны Створки тонкие, подвижные, кровоток не изменен. Клапан ЛА - регургитация 1(+). Межпредсердная перегородка интактна Перикард жидкости нет. Дополнительные особенности Дополнительная хорда в полости ЛЖ. *Заключение Камеры сердца не расширены. Сократительная способность миокарда ЛЖ не нарушена.*

УЗИ органов брюшной полости и мочевыделительной системы от 14.08.2019:

Печень Размеры: не увеличена, вертикальный размер правой доли 109мм. Контуры ровные, четкие, углы не увеличены. Структура однородная. Эхогенность средняя. Сосуды: воротная вена и ее долевые ветви не изменены, НПВ и печеночные вены без особенностей. Внутри-, внепеченочные желчные протоки не расширены. Очаговые изменения не выявлены.

Желчный пузырь Форма обычная. Стенки: не утолщены. В просвете однородная желчь. Поджелудочная железа Размеры: головка - 14мм, тело - 10мм, хвост - 16мм (не увеличена). Контуры: ровные, четкие. Структура однородная. Эхогенность средняя.

Селезенка Расположена типично. Размеры: 96x47мм, увеличена. Контуры: ровные, четкие. Структура однородная. Эхогенность средняя.

Правая почка Размеры: 80x34мм. Контуры ровные, четкие. Паренхима: 11мм, дифференцировка сохранена. ЧЛС: не расширена. Кровоток при ЦДК до капсулы. Мочеточник не расширен на протяжении. Область надпочечника не изменена.

Левая почка Размеры: 74x33мм. Контуры ровные, четкие. Паренхима: 11мм, дифференцировка сохранена. ЧЛС: не расширена. Кровоток при ЦДК до капсулы. Мочеточник не расширен на протяжении. Область надпочечника не изменена.

Мочевой пузырь Среднего наполнения, содержимое анэхогенное, внутренний контур четкий, ровный.

Свободная жидкость Свободной жидкости в обоих латеральных каналах, межпечельно и в полости малого таза нет.

Дополнительно В воротах печени определяются лимфоузлы размерами до 15x9мм. Заключение: ✓3-признаки спленомегалии и лимфоденопатии.

Эзофагодуоденоскопия от 12.08.19: Эндоскоп введен свободно. Слизистая оболочка на всем протяжении пищевода розовая, сосудистый рисунок четкий. Z-линия расположена типично. Складки кардии не утолщены. Розетка кардии смыкается полностью.

В просвете желудка определяется умеренное количество мутного содержимого. Складки желудка среднего калибра, правильной ориентации, эластичные, легко расправляются при инсuffляции воздуха. Перистальтика активная. Слизистая оболочка свода, тела и антрального отдела желудка слизистая розовая, гладкая. При приеме ретрофлексии складка Губарева и угол Гисса сохранены. Привратник сомкнут, свободно расправляется. Луковица 12ПК средних размеров, пустая. Слизистая оболочка розовая, бархатистая. Бульбодуоденальный переход не деформирован, свободно проходим для аппарата. В постбульбарных отделах 12ПК складки среднего калибра, эластичные. Слизистая оболочка блестящая, розовая с единичными лимфангиозкстазиями. Просвет не деформирован. БДС не изменен.

Выполнена биопсия слизистой оболочки антрального отдела (2 фр) желудка для гистологического и вирусологического исследования.

*Заключение: Единичные лимфангиозкстазии двенадцатиперстной кишки. Косвенные признаки воспалительных изменений в органах гепато-панкреато-дуоденальной зоны.*

Колоноскопия от 12.08.19: При наружном осмотре имеется зона гиперемии в перинальной области. При пальцевом исследовании без патологии. Эндоскоп свободно введен в купол слепой кишки. В просвете толстой кишки умеренное количество жидких каловых масс. Слизистая оболочка подвздошной кишки осмотрена на 10,0 см бледно-розового цвета, атрофичная, сосудистый рисунок четко просматривается. Видимая слизистая оболочка толстого кишечника в куполе слепой кишки и восходящем отделе бледно-розовая, блестящая. Сосудистый рисунок

четкий. Поперечно-ободочная кишка - отечная, гиперемированная, сосудистый рисунок смазан, треугольный просвет сохранен. Нисходящая бледная, отечная с множественными продольными язвами неправильной формы покрытые фибрином. Слизистая сигмовидной и прямой кишки бледная, отечная с линейными язвами покрытыми фибрином. Сосудистый рисунок не просматривается. Складки эластичные. На всем протяжении толстая кишка без стойких сужений и внутрипросветных образований.

Выполнена "постакная" биопсия слизистой оболочки кишечника (8 фр) для гистологического и вирусологического исследования. Отмечается повышенная кровоточивость из мест взятия биопсии.

*Заключение: Атрофический терминальный илеит. Диффузный язвенный колит с преимущественным поражением левых отделов.*

Видеокапсульная энтероскопия от 21.8.19:

Пищевод: время транзита – 2 секунды, просвет сохранен, транзит капсулы по пищеводу свободный, слизистая оболочка на зафиксированных кадрах бледно-розового цвета, гладкая, сосудистый рисунок нежный, прослеживается отчетливо, Z-линия четкая, соответствует пищеводно-желудочному соединению, перистальтика сохранена.

Желудок: время транзита 12 минут, просвет сохранен, складки средней высоты, ориентированы продольно к привратнику, слизистая оболочка тела желудка розовая, в антральном отделе очагово неярко гиперемирована, отечна, с усиленным рисунком желудочных полей, с немногочисленными точечными подслизистыми геморрагиями в области привратника, перистальтика сохранена, активная, привратник смыкается, округлой формы.

Тонкая кишка: общее время транзита 5 часов 44 минуты.

Двенадцатиперстная кишка: луковица – просвет сохранен, среднего размера, не деформирован, слизистая оболочка бледно-розовая, постбульбарные отделы – слизистая оболочка розовая, с хорошо выраженным ворсинчатым слоем и немногочисленными лимфангиоэктазиями, БДС/МДС отчетливо не визуализируется (в поле зрения камеры не попал)

Тощая кишка: просвет сохранен, равномерный на всем протяжении, слизистая оболочка на всем протяжении проксимального отдела и на доступных оценке участках дистального отдела бледно-розовая, с хорошо выраженным ворсинчатым слоем, сосудистый рисунок прослеживается на всем протяжении, складки средней величины, циркулярные, перистальтика сохранена, активная

Подвздошная кишка: просвет сохранен, равномерный на всем протяжении, слизистая оболочка на доступных оценке участках проксимального отдела и на всем протяжении дистального отдела бледно-розовая, с хорошо выраженным ворсинчатым слоем, в терминальном отделе – умеренно выраженная лимфофоликулярная гиперплазия, сосудистый рисунок отчетливо прослеживается на всем протяжении, складки средней величины, циркулярные, перистальтика сохранена, активная, илеоцекальный клапан при антеградном осмотре без особенностей.

Толстая кишка – общее время транзита 9 часов 9 минут.

*Заключение: антральный гастрит. Косвенные признаки патологии органов панкреатобилиарной зоны.*

Рентгенография брюшной полости (2 проекции) от 16.8.19. Описание: На обзорной рентгенограмме органов брюшной полости в положении стоя/сидя свободного газа под куполом диафрагмы не выявлено. Определяется умеренное количество газа в проекции желудочно-кишечного тракта. Арок воздуха и уровней жидкости в петлях кишечника не выявлено. Патологических обизвесталений и инородных контрастных теней нет. Мягкие ткани и видимые костные структуры без патологии.

*Заключение: патологических изменений органов брюшной полости не выявлено. Доза (мЗв): 0.00183*

Рентгенография пассажа бария по кишечнику от 16.8.19 Рентгенография органов брюшной полости в положении сидя, с пероральным приемом водорастворимого контрастного препарата (ВКП).

На обзорной рентгенограмме органов брюшной полости в прямой проекции свободного газа под куполом диафрагмы не выявлено. Отмечается умеренное газонаполнение петель кишечника. Арок воздуха и уровней жидкости в петлях кишечника не выявлено. Патологических обизвесталений и инородных контрастных теней нет. Мягкие ткани и видимые костные структуры без патологии.

На рентгенограммах органов брюшной полости с пероральным приемом ВКП:

- через 30 минут после приема ВКП – отмечается наполнение желудка и тонкой кишки,

- через 60 мин после приема ВКП – сохраняется наполнение желудка и тонкой кишки,
- через 90 мин после приема ВКП – сохраняется минимальное наполнение желудка и тонкой кишки.
- через 180 мин после приема ВКП – сохраняется минимальное наполнение желудка и тугое контрастирование тонкой кишки, контрастный препарат в начальных отделах толстой кишки.
- через 300 мин после приема ВКП – сохраняется минимальное наполнение желудка и тугое контрастирование тонкой кишки, контрастный препарат в начальных отделах толстой кишки.
- через 10 часов после приема ВКП- контрастное вещество определяется в тонкой кишке и толстой кишке (ободочной, сигмовидной).

Заключение: Rg-признаков кишечной непроходимости не выявлено. Доза (мЗв): 0.01641

Рентгенография брюшной полости (2 проекции) от 19.8.19 Описание: На обзорной рентгенограмме органов брюшной полости в прямой проекции свободного газа под куполом диафрагмы не выявлено. Отмечается умеренное газонаполнение петель кишечника. Определяются единичные арки воздуха и уровни жидкости в петлях тонкого кишечника. Патологических обызвествлений и инородных контрастных теней нет. Мягкие ткани и видимые костные структуры без патологии. Контрастный препарат в проекции кишечника не определяется.

Заключение: единичные арки воздуха и уровни жидкости в петлях тонкого кишечника. Доза (мЗв): 0.00146

Гистологическое заключение биоптатов желудка, двенадцатиперстной кишки, толстой кишки от 15.8.19

**МИКРОСКОПИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ:** Фрагмент слизистой оболочки антрального отдела желудка нормального гистологического строения. Фрагменты слизистой оболочки толстой кишки, во всех исследованных биоптатах выявлена схожая морфологическая картина. Выявлены признаки диффузной лимфоцитарной инфильтрации собственной пластинки с примесью большого количества плазматических клеток, имеется примесь нейтрофилов с проникновением между эпителием крипт с формированием криптабсцессов.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Диффузный хронический активный распространенный эрозивный колит. ИпЕ: 8

Диагноз(ы) МКБ10: K51. Коды оказанных услуг: 28.1 (8)

Консультации специалистов:

Консультация невролога от 14.08.2019:

Жалобы: активных нет.

*Заключение:* Дисплазия соединительной ткани. Дисплазия. *Рекомендованы занятия с логопедом.*

Консультация оториноларинголога от 19.08.19:

Осмотр: • Жалобы: на момент осмотра нет

• Риноскопия: Носовое дыхание: свободное Носовая перегородка: по средней линии Слизистая оболочка полости носа: розовая, влажная, Общие носовые ходы: свободны, Нижние носовые раковины: не изменены

• Фарингоскопия: Ротоглотка: нёбные дужки: четко контурируются, розового цвета, нёбные миндалины: на уровне нёбных дужек, эластичной консистенции, Задняя стенка глотки: розового цвета,

• Отоскопия: AD=AS - наружный слуховой проход широкий, свободный, Мт: серо- перламутрового цвета, опознавательные пункты визуализируются

• *Заключение:* На момент осмотра острой патологии ЛОР-органов не выявлено

Консультация офтальмолога от 12.08.2019: STATUS OCULORUM: глаза спокойные VISOD=1,0, VISOS=1,0. Авторефрактометрия: OD+1,0/-0,25/0 Os+1,0/-0,75/159. Девиация: 0. Установочные движения: нет. Подвижность глазных яблок: в полном объеме. При осмотре: В свете ШЛ по переднему отрезку без грубой очаговой патологии Роговица: прозрачная. Зрачок: округлый в центре, фотореакции живые. Радужка: структурная. Оптические среды: прозрачные. Хрусталик: прозрачный. Глазное дно: циклопентолат 1%; ДЗН с четкими границами, бледно-розовый, положение сосудистого пучка центральное, ход и калибр в норме, в макулярной зоне и на периферии без грубой очаговой патологии. Т пальпаторно: норма

*Заключение:* OU- гиперметропия слабой степени, на глазном дне без грубой очаговой патологии

последующим развитием анти- IgA- опосредованных анафилактических реакций. Данные о вирусной безопасности препарата также отсутствуют. В период лечения пациентки в отделении иммунологии в вышеуказанные сроки проводилась иммуномодулирующая заместительная терапия ВВИГ препаратом Октагам в дозе 0,5 гр/кг (10 гр в/в кап) без тяжелых побочных реакций и осложнений. Более того, отмечалась положительная динамика, в виде отсутствия инфекционных эпизодов.



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
федеральное государственное бюджетное учреждение  
НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР  
ДЕТСКОЙ ГЕМАТОЛОГИИ, ОНКОЛОГИИ И ИММУНОЛОГИИ  
ИМЕНИ ДМИТРИЯ РОГАЧЕВА  
(ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России)

23 АВГ 2019

№

03-10404

Москва

Выписка из протокола  
заседания подкомиссии по  
рациональному назначению лекарственных средств  
от «23» августа 2019 года

Врачебной комиссии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России  
(приказ ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России  
№ 90/18 от «13» июля 2018 года)

Состав подкомиссии:

Председатель подкомиссии:

Члены подкомиссии:

Заместитель председателя подкомиссии

Заведующий отделением – врач аллерголог-иммунолог

Заведующий отделением – врач – гематолог

Заведующий отделением – врач детской онколог

Врач- клинический фармаколог

Лечащий врач

Д.В. Литвинов

Н.В. Мякова

А.Ю. Щербина

Л.Н. Шелихова

Д.Ю. Качанов

Ю.А. Шифрин

Н.Ю. Кан

№ ИБ 2019/5889 ФОМИНОВ ВЛАДИМИР АНДРЕЕВИЧ

Дата рожд. 01.10.2012 (6 л.)

Отделение иммунологии

Диагноз: D84.8 - Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (Первичный иммунодефицит, X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 2 типа (мутация в гене XIAP с.1382dupT, p.V461fs в гемизиготном состоянии)), K50.9 - Болезнь Крона неуточненная (болезнь Крона)

Пациенту с вышеуказанным диагнозом в связи с дефектом специфического антителообразования в рамках комбинированного иммунодефицита жизненно необходима регулярная заместительная терапия препаратами внутривенного

нормального воспалительного процесса и иммунного ответа. Повышенную концентрацию ФНО- $\alpha$  обнаруживают в синовиальной жидкости у пациентов с ревматоидным артритом, ювенильным идиопатическим артритом, псориатическим артритом и анкилозирующим спондилитом. ФНО- $\alpha$  играет важную роль в развитии патологического воспалительного процесса. Повышение концентрации ФНО- $\alpha$  играет важную роль в развитии патогенеза многих аутовоспалительных заболеваний.

Также адалимумаб модулирует биологические ответные реакции, которые усиливаются или регулируются ФНО- $\alpha$ , включая изменения уровней молекул адгезии, вызывающих миграцию лейкоцитов.

Имеются опубликованные результаты зарубежных исследований по эффективности и безопасности использования адалимумаба у пациентов детского возраста (до 6 лет) с болезнью Крона. Назначение препарата «Хумира» (МНН: Адалимумаб) при болезни Крона основывается на международном опыте безопасности его применения у детей, опыте применения лекарственного препарата специалистами Центра в случаях, когда риски осложнений основного заболевания превышают теоретические риски применения данного препарата в детском возрасте.

Существуют альтернативные варианты лечения, включающие в себя применение преднизолола, азатиоприна. Учитывая, что данные варианты были опробованы ранее и признаны неэффективными (сохраняется высокая эндоскопическая и лабораторная активность заболевания), пациенту показано назначение препарата «Хумира» (МНН: Адалимумаб) по жизненным показаниям.

Решение о назначении препарата «Хумира» (МНН: Адалимумаб) принято консилиумом врачей в соответствии с приказом Минздравсоцразвития РФ от 09.08.2005 г. №494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям» с целью сохранения и повышения полученного терапевтического эффекта, а также улучшения качества жизни пациента, после получения информированного согласия.

Назначение лекарственного препарата «Хумира» (МНН: Адалимумаб) было инициировано в период нахождения ребенка в стационаре Центра с 8.8.19 по 23.8.19 доза 40 мг, кратность еженедельно, путь введения подкожно под контролем лечащего врача. Данную терапию пациент перенес хорошо, без побочных реакций и осложнений, индивидуальных противопоказаний выявлено не было.

Таким образом, в соответствии с ч.15 ст.37 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказа Минздравсоцразвития РФ от 09.08.2005 г. №494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям», врачебной комиссией ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России принято решение о назначении (продолжении терапии) по жизненным показаниям пациенту Фоминову Владимир Андреевичу, 01.10.2012 г.р., лекарственного препарата «Хумира» (МНН: Адалимумаб), производитель Эбботт Лэбораториз Лимитед, из расчета 40 мг 1 раз в неделю, путь введения под контролем педиатра по месту жительства длительно.

Отмене и замене на воспроизведенные лекарственные средства или биоаналоги препарат «Хумира» (МНН: Адалимумаб) не подлежит.

В настоящее время не утвержден единый стандарт специализированной медицинской помощи по лечению пациентов детского возраста с X-сцепленным лимфопролиферативным синдромом, осложненным болезнью Крона.

В соответствии с ч.15 ст. 37 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», а также приказа Минздрава России от 09.08.2005 г. №494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям», назначение и применение лекарственных препаратов, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания, не входящих в соответствующий стандарт медицинской помощи, допускаются в случае наличия медицинских показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям) по решению врачебной комиссии.

Лекарственный препарат «Буденофальк» (МНН: Будесонид), производитель Aerrosol-Service AG (Швейцария), Д-р Фальк Фарма ГмбХ, Германия, является зарегистрированным лекарственным средством на территории Российской Федерации для применения у взрослых пациентов (регистрационное удостоверение ЛП №003480 от 01.03.016).

Препарат «Буденофальк» (МНН: Будесонид) ингибирует многие воспалительные процессы, включая выработку цитокина, активацию клеток воспалительного инфильтрата и экспрессию адгезивных молекул на эндотелиальных и эпителиальных клетках. В дозах, которые клинически соответствуют преднизолону, будесонид вызывает значительно меньшее подавление гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой оси и оказывает меньшее воздействие на воспалительные маркеры.

Имеются опубликованные результаты зарубежных исследований по эффективности и безопасности использования будесонида с целью терапии воспалительных заболеваний ЖКТ. Назначение препарата «Буденофальк» (МНН: Будесонид) в случае возникновения клинической картины РТПХ у пациентов с первичным иммунодефицитом, осложненным болезнью Крона основывается на международном опыте безопасности его применения у детей, утвержденных международных протоколах, опыте применения лекарственного препарата специалистами Центра в случаях, когда риски осложнений основного заболевания превышают теоретические риски применения данного препарата в детском возрасте.

Существуют альтернативные варианты лечения, включающие в себя применение других зарегистрированных на территории РФ глюкокортикоидов (метилпреднизолон, преднизолон, гидрокортизон). Данные варианты терапии являются менее эффективными, учитывая более слабый местный противовоспалительный эффект, а также низкий комплаенс вышеуказанных препаратов при местном применении, связанный с болезненными ощущениями.

Перед началом применения лекарственного препарата «Буденофальк» (МНН: Будесонид), лечащий врач в доступной форме проинформировал его законного представителя пациента, мать Фоминову Наталию Юрьевну о данном лекарственном препарате, причинах назначения, об ожидаемой эффективности предлагаемой терапии, степени риска для пациента, а также о действиях в случае непредвиденных эффектов влияния лекарственного средства на состояние здоровья ребенка.

После получения письменного добровольного информированного согласия

пациента/законного представителя пациента, лекарственный препарат «Буденофальк» (МНН: Будесонид), производитель Aerosol-Service AG (Швейцария), Д-р Фальк Фарма ГмбХ, Германия, будет рекомендован пациенту Фоминову Владимиру Андреевичу, 2012 г.р. из расчета 2 мг ежедневно ректально под контролем педиатра, иммунолога и гастроэнтеролога по месту жительства.

Данное решение принято коллегиально и вступает в силу с момента подписания добровольного информированного согласия пациентом/его законным представителем.

Председатель врачебной комиссии

Д.В. Литвинов

