

SINDROMUL LOUIS- BAR LA COPII

Ludmila Grițco

(Cond. șt. - Ludmila Cerempei, dr. hab. șt. med., prof. univ., departamentul Pediatrie)

Introducere. Telangiectazia ataxie sau sindromul Louis-Bar este o imunodeficiență primară moștenită autozomal recesiv [Savitsky K. 1995], care cauzează handicap grav. Se caracterizează prin defecte ale limfocitelor T și B; hipoplazia timusului, splinei, amigdalelor, formarea focarelor de infecție. Incidența la nivel mondial - 1 la 40.000 - 100.000 persoane [Swift M, 1986].

Scop. Informarea medicilor despre imunodeficiențele primare la copiii prin prezentarea unui caz clinic.

Material și metode. Copil de 13 ani, internat în SCMC "V. Ignatenco" de pe 06.04.2014-10.04.2014 cu IRA, Bronșita acută obstructivă. Prin metoda Mancini, turbidimetric, imunoenzimatic și imunofluorescența cu anticorpi monoclonari au fost apreciate teste imunologice.

Rezultate. Maladia a debutat la vârsta de 2 ani cu ataxie, telangiectazie sclerală. Apoi, apar pete de tip „cafea cu lapte” pe torace și abdomen, imposibilitate de a merge cu atrofia marcantă a mușchilor membrelor inferioare, disartrie, dislalie. Analiza generală a sângelui: Hb 99g/l, er. $4,5 \times 10^{12}/l$, L $10,4 \times 10^9/l$, nesegm. 20%, segmen. 44%, eozinile 3%, limfocite 20%, monocite 19%, VSH 28 mm/oră. Teste imunologice: IgE 38,4 UI/ml, proteina C-reactivă 48UI/ml; scăderea CD3 (44%), CD4 (32%), CD8 (15%); diminuarea numărului de fagocite (61%) și a indecelui fagocitar (1,77). Au fost apreciate teste imunologice umorale cu scăderea vădită a IgA, IgG. La CT a encefalului s-a stabilit hipoplazia cerebelului cu dilatarea chistică a cisternei Magna.

Concluzii. În baza datelor anamnestice, explorărilor clinice și paraclinice complexe la copil s-a constatat imunodeficiența primară – sindromul Louis-Bar, tratamentul căruia constă în terapia de substituție și cea simptomatică.

Cuvinte cheie. Sindromul Louis Bar, copil, imunodeficiență primară, ataxia, telangiectazia

LOUIS BAR SYNDROME IN CHILDREN

Ludmila Gritco

(Sci. adviser: Ludmila Cerempei, PhD., prof., chair of Pediatrics)

Introduction. The teleangiectazy ataxia or the Louis-Bar syndrome is a primary immunodeficiency autozomal recessive determinate [Savitsky K. 1995], which causes a severe handicap. This syndrome is characterized by the abnormal T and B lymphocytes; the thymus, spleen, tonsils hypoplasia; the outbreak of infections. The world incidence is 1 at 40.000 – 100.000 people [Swift M, 1986].

Purpose. Warning the medical staff about the primary immunodeficiency in children through this clinical case.

Material and methods. 13 years old child, hospitalized in SCMC 'V. Ignatenco' 06.04.2014-10.04.2014 with an acute respiratory infection, Acute obstructive bronchitis. Immunity through Mancini method, the turbidimetric, immunoferment and immunofluorescence with monoclonal antibodies were assessed.

Results. This pathology started at 2 year age by ataxia, scleral angiectazia. Later, on the abdomen and the chest, several 'milk with coffee' spots have appeared, the incapacity to walk because a severe atrophy of the legs muscles, dysarthria, dyslalia. The general blood test: Hb 99 g/l, RBC $4,5 \times 10^{12}/l$, WBC $10,4 \times 10^9/l$, GR 61%. LY 20%, MO 19%, VSH 28 mm/h. Immunological test: IgE 38,4 UI/ml, CRP 48 UI/ml; decrease CD3 (44%), CD4 (32%), CD8 (15%), phagocytes number decrease (61%), phagocytic index (1,77). Humoral immunological tests were assessed with obvious decrease of IgA, IgG. The cerebral CT reveals the cerebellar hypoplasia with cystic dilatation of the Cisterna Magna.

Conclusions. According to anamnesis, the clinical and the laboratory complex tests reveal the primary immunodeficiency – the Louis-Barr syndrome, which treatment consists of symptomatic and the replacement therapy.

Key words. Louis Barr syndrome, child, primary immunodeficiency, ataxia, teleangiectazia