



Zürich, 02.10.2017/WEDSI/FID 1426802

Makin Kirill, 10.05.2011, Leninskoye Salju 10 107, RUS-443000 Samara

Vorstellung zur Abklärung vor gewünschter SZT bei bekannter x-chromosomaler CGD.

Diagnose X-chromosomale septische Granulomatose
Mutation im 4. Exon des CYBB-Gens
keine Restfunktion im DHR-Test (25.9.2017)

Antimikrobielle Prophylaxe

Itraconazol
Trimethoprim/Sulfamethoxazol

Impfungen

Infanrix-hexa: 01.10.2017 /
Priorix: 01.10.2017 /

Anamnese

Der Patient wurde im Alter vom 4. Lebenstag mit BCG geimpft. Dies führte zu einer generalisierten BCGitis (Lymphadenitis, infiltrative Lungenveränderungen). Eine Therapie mit Rifampicin und Isoniazin wurde durchgeführt. Im Laufe des ersten Lebensjahres kam es zu wiederholten pulmonalen Infekten, wobei Raoultella ornithinolytica nachgewiesen wurde. Eine Tbc/Pcg Infektion konnte im Verlauf ausgeschlossen werden. Bei Nachweis von Lungenabszessen wurde chirurgisch eine Abszessdrainage durchgeführt (Beginn 2012). Zudem kam es im Verlauf zu einer Osteomyelitis des 4. Mittelfussknochens rechts, was eine Antibiotikatherapie mit Amikacin, Ceftriaxon, Cefazolin und Meronem zur Folge hatte. Zudem wurde submandibullär eine Lymphadenitis bds. festgestellt. Die chirurgische Drainage der Osteomyelitis ergab den Nachweis von Burkholderia cepacia. Im Verlauf kam es wiederholt zu Rezidiven der septischen Herde. Unter prolongierter antibiotischer Behandlung stabilisierte sich der Patient. Es wurde eine septische Granulomatose diagnostiziert (nicht nachweisbare Chemiluminiszenz der Neutrophilen 17.9.2014). Am 12.9.2014 wurde eine Sequenzierung des CYBB-Gens durchgeführt, welche eine Substitution von TCT->CCT in c.334 im 4. Exon des CYBB-Gens zeigte. Den Eltern wurde eine SZT mit Stammzellen von einem



UNIVERSITÄTS-
**KINDERSPITAL
ZÜRICH**

Medizinische Klinik
Prof. Dr. med. Felix H. Sennhauser

Stammzelltransplantation
Prof. Dr. med. Tayfun Göngör
Leiter SZT
Dr. med. Dr. phil. nat. Mathias Hauri-Hohl
Oberarzt SZT
Dr. med. Ulrike Zeithofer
Oberärztin SZT

Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung
Stenwiesstrasse 75
CH-8032 Zürich
www.kispi.uzh.ch

Sekretariat Immunologie/SZT
Telefon +41 (0)44 266 73 11
Telefax +41 (0)44 266 79 14
immunologie.sekretariat@kispi.uzh.ch

Kinderspital Zürich, Stenwiesstrasse 75, Postfach, 8032 Zürich

Zürich, 13.11.2011, BAANJ/FID 1426802

Makin Kirill, 10.08.2011, Novovoksalnju 10 107, RUS-443000 Samara

Cost estimate

Diagnosis: Chronic granulomatous disease (CGD)

The Zurich Childrens' Hospital is specialized in HSCT for patients with CGD since 1985. The survival rate is around 95%, which is world best for this diagnosis

Cost calculation:

Inpatient stay (for 60-80 days)

310'000 CHF

Total costs to pay

310'000 CHF

The payment to be made to our following account:

Beneficiary: Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung

BANK: Zürcher Kantonalbank, CH-8010 Zürich

IBAN: CH20 0070 0110 0057 7475 8

SWIFT/BIC: ZKBKCHZZ80A

REFERENCE: Makin Kirill

After the complete advance payment transferred to our account, the treatment can be scheduled in de-tail.

Sincerely

Dr. Mathias Hauri-Hohl
Kinderspital Zürich
8032 Zürich

Dr. med. Mathias Hauri-Hohl

Freundliche Grüsse
Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung



Kinderspital Zürich, Stammzelltransplantation, Postfach, 8032 Zürich

Zürich, 13.11.2017, BAAFI/REFID 1426802

Makin Kirill, 10.05.2011, (Novovoksal'nyu 10 107, RUS-443000 Samara

Cost estimate

Diagnosis: Chronic granulomatous disease (CGD)

The Zurich Childrens' Hospital is specialized in HSCT for patients with CGD since 1985. The survival rate is around 95%, which is world best for this diagnosis

Cost calculation:

Outpatient costs and medications

50'000 CHF

Total costs to pay

900'000 CHF

The payment to be made to our following account:
Beneficiary: Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung
BANK: Zürcher Kantonalbank, CH-8010 Zürich
IBAN: CH20 0070 0110 0057 7475 8
SWIFT/BIC: ZKBKCHZZ80A
REFERENCE: Makin Kirill

After the complete advance payment transferred to our account, the treatment can be scheduled in de-tail.

Sincerely

Dr. Mathias Hauri-Hohl
Kinderspital Zürich
8032 Zürich

Dr. med. Mathias Hauri-Hohl

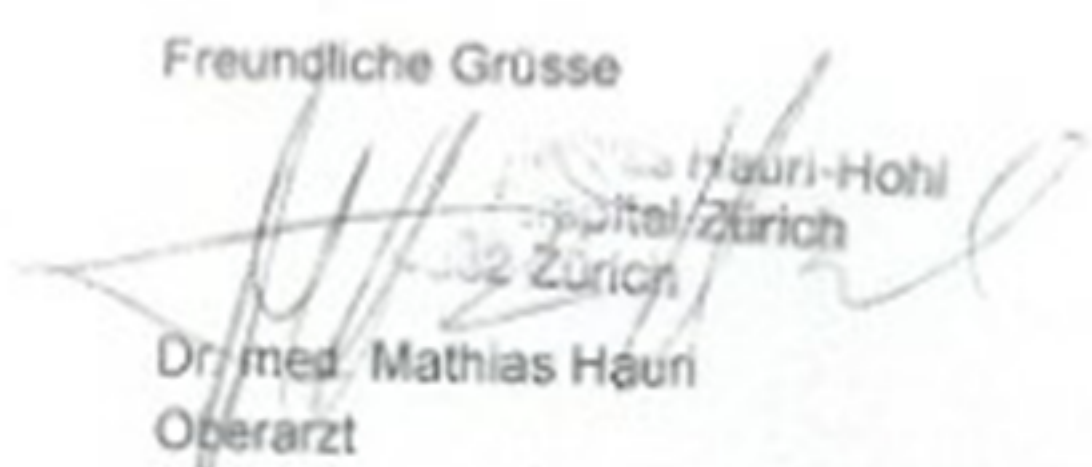
Freundliche Grüsse

Es finden sich keine spezifischen Impfantikörper gegen Masern, Röteln, Diphtherie und HiB, jedoch noch schützende Spiegel an Tetanus-Antikörpern. Entsprechend wurden Impfungen (Infanrix-hexa, Priorix) verabreicht, welche problemlos toleriert wurden.

Bei der septischen Granulomatose handelt es sich um einen primären Immundefekt, welcher mit einer erhöhten Anfälligkeit für gewisse bakterielle und Pilzinfektionen einhergeht. Das adaptive Immunsystem ist nicht beeinträchtigt. Somit können sowohl Tot- als auch Lebendimpfstoffe mit gewissen Ausnahmen verabreicht werden. Ausnahmen: Salmonellen- und BCG-Impfung. Es soll auf eine regelmässige Einnahme der antimikrobiellen Prophylaxe geachtet werden, zudem sollen Expositionen gegenüber Pilzsporen, welche sich insbesondere in totem organischem Material angereichert finden, vermieden werden. Dies bedeutet, dass der Patient Wald, geschnittenes Gras, Kompost, Baustellen und ähnliche Orte meiden soll. Ansonsten ist eine Atemschutzmaske (FFP2) zu tragen. Von Airbus- und Zoobesuchen wird abgeraten. Die antimikrobielle Prophylaxe umfasst Trimethoprim-Sulfamethoxazol, sowie eine Pilzprophylaxe mit Itraconazol. Als aktuell einzige empfehlenswerte kurative Behandlung kommt eine allogene Stammzelltransplantation in Frage.

Kontrollen in einer auf CGD-spezialisierten Klinik sind alle 3-6 Monate empfohlen.

Freundliche Grüsse


Dr. med. Mathias Häuri
Oberarzt

Dieser Bericht wurde elektronisch visiert und bedarf keiner Unterschrift.



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА»
(ФГБУ «РДКБ» МИНЗДРАВА РОССИИ) ГЛАВНЫЙ ВРАЧ:
И) 117997, МОСКВА, ЛЕНИНСКИЙ П E-MAIL:
P...д. 117 (495) 936-90-09 (495)

АДРЕС
СПРАВОЧНАЯ: П
РИЕМНОЕ ОТД.:
ФАКС:
ПОЛИКЛИНИКА:
ОБЩИЙ ОТДЕЛ:

936-90-45, 936-93-45
(495) 935-61-18
(495) 936-92-30
(495) 936-94-54
(по письмам)
(495) 434-11-77
CLINIKA@rdkb.ru

ОТДЕЛЕНИЕ КЛИНИЧЕСКОМ ИММУНОЛОГИИ И РЕВМАТОЛОГИИ
936-92-47

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ из истории болезни № 13163-с

тел.

Макин Кирилл Вадимович, 5 лет (10.05.2011 г.р.), находился в отделении клинической иммунологии с 05.09.16г. по 15.09.2016г.

Домашний адрес: Самарская область, г. Самара, т. Ново-Вокзальный, д. 10, кв.107.

Клинический диагноз

основной: Первичный иммунодефицит, хроническая гранулематозная болезнь (D84.8).

Осложнения основного: Билатеральная дисфункция. Реактивные изменения поджелудочной железы. Функциональные нарушения моторики толстой кишки. Отдаленные последствия повторно перенесенных нескольких вирусных инфекций.

Анамнез жизни: ребенок от 3-ей беременности (первая закончилась рождением девочки, вторая - аборт), протекавшей на фоне хронического гастрита, аднексита (левомицетином), вторых срочных родов. Масса при рождении 3180 гр. Оценка по Апгар 7-8 баллов. Выписан из роддома на 4-е сутки, купонный остаток отнал на 6-е сутки. В раннем неонатальном периоде отмечалась токсическая эритема. На грудном вскармливании с рождения до 2,5 лет. Прикорм с 8-ми месяцев. Рост и перинатально-психическое развитие по возрасту. Привит БЦЖ в роддоме. Место инъекции в возрасте 1,5 мес. несколько увеличилось в объеме до 5-7 мм, шелушилось. Привит по календарю до 4-х месяцев. В 4 месяца сделано VI АКДС, отмечался подъем температуры до 38. Наследственность: анамнез со слов матери, не отягощен. **Анамнез заболевания:** С июня по август 2011 г. отмечалась сыпь на лице, открытых поверхностях туловища. Консультирован педиатром, сыпь была расценена как аллергическая и прошла после назначения курса лечения. В сентябре 2011 г. впервые заболел ОРВИ, которое протекало с длительной фебрильной лихорадкой (7-10 дней). Лечился стационарно в ДГКБ №1. Через неделю после выписки, второй эпизод ОРВИ. С диагнозом ОРВИ, правосторонняя пневмония госпитализирован в ГКБ №5. В результате проведенного обследования выставлен диагноз: Правосторонняя полисегментарная пневмония. ДВС-синдром. Анемия. Консультирован гематологом - геморагический синдром связан с неконтролируемым приемом НПВП на дому. Для дальнейшего лечения ребенок переведен в ДГКБ №1, где находился на стационарном лечении в течение 3-х месяцев. Заболевание протекало волнообразно, с периодическим лечением в ОРИТ. По данным КТ диагностированы очаги деструкции. Консультирован фтизиатром, Ds: генерализованная БЦЖ-инфекция (лимфаденит, инфильтративные изменения в легких), получал терапию препаратами: рифампином, изониазидом. Реакция Манту — 13.12.11 папула 8 мм, диаскин тест отрицательный. Неоднократно проводилась ФБС — глубина структурных изменений не выявлено, отмечается большое количество вязкой белой слизи. Промывные воды на микроскопию и ПЦР к МБТ 3-хкратно отрицательные. Результат ПЦР мочи к МБТ отрицательный. Бронхосмыв: высеив *Raoutella ornithinolytica* обильный рост. В январе 2012 г. выписан домой, где вновь отмечался подъем температуры, ухудшение состояния. В связи с подозрением на туберкулез внутригрудных лимфоузлов госпитализирован в специализированное отделение по профилю. Комиссионно: диагноз туберкулеза снят. Рентгенологически диагностирован абсцесс правого легкого, для дальнейшего лечения ребенок переведен в СОКБ им. М.И.Калинина, детское гнойное хирургическое отделение. Проведено комплексное лечение, операция: дренирование абсцесса S6 по Мональди. Наблюдался в СОКБ им. М.И.Калинина по поводу вялотекущего септического процесса с поражением легких (деструктивная пневмония, пиопневмоторакс), двусторонний гнойный подчелюстной лимфаденит, остеомиелит 4-й плюсневой кости правой стопы, флегмона правой стопы. Получал лечение антибиотиками: амикацин, цефтриаксон, цефазолин, меропенем. Проведено оперативное лечение: вскрытие острого гнойного подчелюстного лимфаденита справа и слева, флегмоны правой стопы (посев из раны — рост *Burholderia ceracia*, чувствительна к цефтазидиму, цефепиму, цитрофлоксацину, меропенему). В конце мая 2012 г. выписан домой. В связи с отсутствием стойких положительных результатов от лечения, рецидивов гнойных септических очагов, заподозрен ПИД. Для верификации диагноза и лечения ребенок