

Первичные иммунодефициты. Результаты клинического наблюдения

Т.У. Арипова, Г.С. Джамбекова, А.А. Исмаилова

Институт иммунологии и геномики человека Академии наук Республики Узбекистан, Ташкент

С момента первых сообщений о пациентах с врожденными нарушениями иммунного ответа в середине прошлого века первичные иммунодефициты (ПИД) стали объектом активного внимания ученых и практикующих врачей. В связи с этим в мире была создана научная группа Всемирной организации здравоохранения по разработке классификации врожденных дефектов иммунитета. Так, на базе различных лечебных учреждений создавались исследовательские научные группы и клинические отделения по изучению данной патологии. В литературе видно, что описывались новые формы, формировались континентальные и национальные регистры ПИД.

В Узбекистане также сформирована рабочая группа по созданию регистра ПИД с включением исследователей-иммунологов, практикующих врачей-педиатров, что послужило фундаментом для начала клинического выявления детей с подозрением на ПИД, создания протоколов иммунодиагностики, лечения и динамического наблюдения за иммунокомпрометированными пациентами в Республике Узбекистан.

В целях оптимизации выявления детей с ПИД и проведения иммунодиагностики для практикующих врачей-педиатров были проведены семинары

и школы для ознакомления с основными клиническими и анамнестическими критериями выявления ПИД в нашем регионе. Следует отметить, что объем проведения иммунодиагностики при подозрении ПИД определялся комплексом прежде всего клинико-анамнестических данных. Таким образом, появилась возможность выявления детей с подозрением на ПИД и проведения иммунологических исследований, благодаря которым были выявлены дети с различными клиническими симптомами, характерными для ПИД. Следует отметить, что данные дети взяты на учет иммунологов, которые проводят клиническое наблюдение на фоне применения иммуноглобулиновой терапии. Наличие государственной регистрации иммуноглобулинового препарата Октагам дает возможность проведения терапии и клинического наблюдения в динамике. По нашим незначительным данным, ведущим методом диагностики ПИД является клинико-анамнестический, который дает возможность выявления детей с подозрением на ПИД и проведения своевременной терапии, что улучшило состояние пациентов: снизилась частота инфекционных заболеваний и их осложнений, а также появилась возможность у детей посещать общественные заведения.

Клинико-эпидемиологическая картина первичных иммунодефицитов в Ставропольском крае

Л.Ю. Барычева

ФГБОУ ВО «Ставропольский государственный медицинский университет» Минздрава России, Ставрополь

Одним из основных инструментов для систематизации данных о первичных иммунодефицитах (ПИД) в мире считается создание регистров, являющихся платформой для эпидемиологического анализа, идентификации новых генов, разработки диагностических и терапевтических стратегий. Этнические и географические различия многонациональной России могут существенно влиять на частоту и структуру ПИД, поэтому региональные эпидемиологические данные представляют значительный интерес.

В период с 2009 г. по июль 2020 г. в Ставропольском крае (СК) зарегистрировано 88 пациентов с ПИД. На конец июля 2020 г. 79 (87,4%) пациентов живы, 6 (6,9%) умерли, 3 (3,4%) потеряны для наблюдения. Минимальная распространенность ПИД в СК рассчитана как 3,1 на 100 000 населения. Соотношение пациентов женского и мужского пола составило 1:2,03. В когорте живых пациентов с ПИД преобладают дети – 59 (74,7%), в группу взрослых больных входит 20 (25,3%) человек. Медиана возраста педиатрической когорты регистра

СК – 7 лет (3 месяца; 17 лет), взрослых пациентов – 26 (18; 74) лет.

Основные группы ПИД представлены 27 нозологическими формами. Наиболее частыми являются дефекты гуморального звена (44,3%), на втором месте по распространенности находятся комбинированные иммунные нарушения с синдромальными проявлениями – 15,9%, на третьем – нарушения фагоцитоза (10,2%), на четвертом – аутовоспалительные заболевания и дефекты системы комплемента, представленные в равных долях – 8%, на пятом – комбинированные иммунодефициты (6,8%) и нарушения иммунной регуляции (4,5%). На долю неуточненных ПИД приходится 2,3%.

У пациентов всех групп имела место существенная задержка постановки диагноза, которая колебалась от 2 до 10 мес у пациентов с комбинированными иммунодефицитами, от 5 мес до 3 лет у больных с дефектами иммунной регуляции, от 2 мес до 3 лет при аутовоспалительных заболеваниях, до 10 лет при дефектах фагоцитоза и до 50 лет у взрослых больных с нарушениями в системе компле-

мента. Медиана задержки постановки диагноза ПИД в СК составила 2,9 (0; 51) года. У детей заболевания диагностировались быстрее (медиана – 2,6 года), чем у взрослых (медиана – 3,5 года) ($p < 0,001$).

Генетическое исследование проведено у 45,5% пациентов, молекулярно-генетический диагноз установлен в 38,6% случаев, что составило 85% от числа протестированных. Радикальная иммунореconstructивная терапия в виде трансплантации гемопоэтических клеток осуществлена у 10 (11,4%) детей. В заместительной терапии препаратами внутривенных иммуноглобулинов из 79 живых пациентов нуждаются 23 (29,1%) человека. Регулярно получают лечение 16 (20,2%) больных. У 5 взрослых пациентов заместительная терапия проводится нерегулярно. Двое детей не получают лечение в связи с отказом родителей. Непрерывная профилактическая противомикробная терапия проводится у 17,7% пациентов. Заместительную терапию гранулоцитарным колониестимулирующим фактором получают 6 (7,6%) пациентов, С1-ингибитором – 4 (5%), таргетную антицитокиновую терапию – 7 (8,9%), колхицин – 3 (3,8%) больных.

Клинико-эпидемиологические особенности аутовоспалительных заболеваний в Республике Крым: описание серии случаев

О.В. Жогова¹, М.М. Костик², Н.В. Лагунова¹

¹Медицинская академия им. С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «Крымский федеральный университет им. В.И. Вернадского», Симферополь

²ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург

Наиболее часто встречающееся среди аутовоспалительных заболеваний – семейная средиземноморская лихорадка (FMF). Это моногенное аутовоспалительное заболевание с высокой распространенностью в некоторых странах. Носителями гена *MEFV*, вызывающего средиземноморскую лихорадку, являются следующие национальности: евреи, армяне, турки, арабийцы и другие национальности со средиземноморским происхождением. Крымские татары – одна из наций, населяющих полуостров Крым. Процесс формирования этноса, который впоследствии получил название «крымские татары», был долгим, сложным и многоплановым. В его формировании приняли участие тюркоязычные (потомки турков, печенегов, половцев, ордынцев и др.) и нетюркоязычные народы (потомки готоалан, греков, армян и др.). До 2016 г. не было данных о распределении FMF в Крыму. Первые 23 новых

случая FMF были диагностированы за последние 4 года, 11 случаев носят семейный характер (7 детей из одной семьи, 2 сестры из другой семьи и 2 сестры из третьей семьи).

Шесть детей с редкими аутовоспалительными заболеваниями: 3 детей с CAPS-синдромом: 1 – армянской национальности, 1 – славянской национальности, 1 – крымско-татарской национальности с *NLRP-12* (неполная мутация), 1 ребенок крымско-татарской национальности с HIDS-синдромом (дефицит мевалонаткиназы), 1 ребенок крымско-татарской национальности с DADA-2-синдромом, 2 детей с интерферопатиями: славянской национальности с синдромом CANDLE и крымско-татарской национальности с синдромом SAVI.

В Крыму выявлена наибольшая частота встречаемости аутовоспалительных заболеваний среди крымско-татарского населения – 76% среди всех