

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

аутовоспалительных заболеваний и 78% среди FMF (в группе исследуемых).

По сравнению с литературными данными дебют FMF более ранний (до 2 лет), большая частота лихорадки с суставным синдромом (100%), менее часто – развитие перитонитов (50%).

Большая частота встречаемости пациентов, имеющих клинические проявления FMF с гетерозиготными мутациями в гене *MEFV* (88%) в сравнении с литературными данными.

Большее число пациентов с неэффективностью и/или непереносимостью терапии колхицином, получающих генно-инженерные биологические препараты (ГИБП) (50%).

Выводы: 1. У крымско-татарского населения имеются особенности течения FMF, не описанные

ранее в литературе, среди других этнических групп:

– преобладают гетерозиготные носители мутации, в клинической картине доминируют лихорадка и артрит;

– отмечена высокая доля пациентов, получающих терапию ГИБП из-за неэффективности колхицинол-терапии.

2. FMF распространена в популяции крымских татар. Выявлено 13% из 140 человек здоровых взрослых добровольцев – бессимптомные носители мутации гена *MEFV*.

3. Требуются дальнейшие исследования для изучения особенностей аутовоспалительных заболеваний и FMF, в частности, в популяции крымских татар.

Опыт работы иммунологической службы многопрофильного стационара

Л.Р. Кальметьева, Д.Д. Пролыгина, З.Р. Хаматдинова, Г.А. Давлетбаева

ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница», Уфа

С тановление иммунологической службы в Республике Башкортостан (РБ) неразрывно связано с именем профессора Р.М. Хайруллиной, которая в 1996 г. на базе Республиканской детской клинической больницы (РДКБ) г. Уфы организовала иммунологическую лабораторию с отделением клинической иммунологии. Многолетняя практика показала, что функционирование клинико-лабораторного подразделения, где в едином тандеме работают врач, лаборант и клинический иммунолог, позволяет максимально раскрыть возможности иммунологических тестов и осуществлять активный и плодотворный поиск пациентов с первичными иммунодефицитами (ПИД).

В лаборатории проводятся тесты первого и второго уровня (состав и размер циркулирующих иммунных комплексов, иммунофенотипирование лимфоцитов, ДНК-цитометрия, типирование лейкозов, лекарственный мониторинг, определение аутоиммунных маркеров, оценка инфекционного, гормонального статуса). Клинические иммунологи ведут амбулаторный и диспансерный прием больных, консультируют в 23 отделениях стационара РДКБ и других клиниках города, участвуют в общих обходах и консилиумах, на базе аллергологического отделения проводят лечение пациентов с ПИД.

Интерпретация результатов иммунологического обследования осуществляется с учетом жалоб,

анамнеза, соматического статуса ребенка, что позволяет оценить адекватность иммунного ответа, клинико-иммунологический параллелизм, верифицировать диагноз и определить тактику лечения. Широко используются в практике очные и заочные консультации с федеральными центрами.

К марту 2020 г. Региональный регистр ПИД включал 214 больных, из них 43 пациента наблюдаются во взрослой сети, умерло 16 больных. В нозологической структуре значительную долю занимают дефекты гуморального звена в связи с высокой выявляемостью прежде всего селективного дефицита IgA, что обусловлено широким охватом скрининговым иммунологическим обследованием на базе нашей клиники.

За 2019 г. выявлено 74 новых случая ПИД: 12 пациентов с различными формами ПИД (тяжелая комбинированная иммунная недостаточность, общая вариабельная иммунная недостаточность, синдромы Вискотта–Олдрича, ДиДжорджи, Швахмана–Даймонда, тяжелый комбинированный иммунодефицит неуточненный), 3 ребенка с PFAFA и 59 – с селективным дефицитом IgA (slgA).

На диспансерном учете состоят 57 детей с различными формами ПИД (без учета slgA). В пожизненной заместительной терапии нуждаются 22 ребенка. В рамках оказания высокотехнологичной медицинской помощи на базе аллергологиче-