

РЕГИОНАЛЬНЫЙ РЕГИСТР ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН

© 2019 г. Р. М. Хайруллина*, Д. Д. Прольгина, Л. Р. Кальметьева,
Г. А. Давлетбаева, И. А. Мирсаяпова, Г. У. Макарова,
Л. Г. Ибрагимова

*E-mail: imun-lab@mail.ru

ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия

Поступила: 15.03.2019. Принята: 03.04.2019

Первичные иммунодефициты (ПИД) – разнородная группа генетически детерминированных заболеваний, включающая более 330 нозологий. Раннее выявление ПИД и подбор адекватной терапии существенно улучшает прогноз заболевания, повышает качество и продолжительность жизни пациентов. Основным инструментом для решения поставленных задач является создание регистра ПИД. Региональный регистр ПИД Республики Башкортостан (РБ) создан на базе Республиканской детской клинической больницы (РДКБ) г. Уфы и к марту 2019 года включал 223 человека. В настоящее время в РДКБ г. Уфы наблюдаются 126 детей, 43 пациента переведены во взрослую сеть. Отличительными особенностями регионального регистра РБ является наличие пациентов, которым диагноз ПИД установлен на аутопсии, а также отсутствие больных с синдромом Ниймиген. Решение вопросов, связанных с диагностикой и лечением ПИД, возможно лишь при государственной поддержке и совместной работе врачей различных специальностей.

Ключевые слова: регистр, первичный иммунодефицит, диагностика, лечение

DOI: 10.31857/S102872210006480-3

Адрес: 450106, Уфа, ул. Степана Кувыкина 98, ГБУЗ «Республиканская клиническая больница» Минздрава РБ, иммунологическая лаборатория с отделением клинической иммунологии, Хайруллина Раиса Масгутовна.

Тел.: +7(347) 2290839; E-mail: imun-lab@mail.ru

Авторы:

Хайруллина Р. М., профессор, д.м.н., заведующая иммунологической лабораторией с отделением клинической иммунологии ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ; главный внештатный детский иммунолог Минздрава РБ, Уфа, Россия;

Прольгина Д. Д., к.м.н., врач аллерголог-иммунолог, ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия;

Кальметьева Л. Р., к.м.н., врач аллерголог-иммунолог, ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия;

Давлетбаева Г. А., к.м.н., врач аллерголог-иммунолог, ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия;

Мирсаяпова И. А., к.м.н., врач аллерголог-иммунолог, ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия;

Макарова Г. У., к.м.н., заведующая аллергологическим отделением ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия;

Ибрагимова Л. Г., врач аллерголог-иммунолог, ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава РБ, Уфа, Россия.

Первичные иммунодефициты (ПИД) – разнородная группа генетически детерминированных заболеваний, включающая более 330 нозологий [1, 2]. Несмотря на прогресс высокотехнологичных лабораторных методик, клинические аспекты по-прежнему играют основную роль на раннем этапе диагностики ПИД [2]. Раннее выявление ПИД и подбор адекватной терапии существенно улучшают прогноз, повышают качество и продолжительность жизни пациентов [1–3].

Основным инструментом для решения поставленных задач является создание регистра ПИД [2]. Своевременное и систематическое пополнение базы данных ПИД в масштабах страны невозможно без создания и полноценной работы региональных регистров. Регистрация пациентов является основанием для создания законодательных документов, направленных на повышение качества диагностики и лечения ПИД, оценки диагностического потенциала региона, планирования мероприятий по выявлению патологии, в том числе повышения информированности по вопросам ПИД узких специалистов и врачей первичного звена [3].

Регистрация пациентов с ПИД в Республике Башкортостан (РБ) осуществляется с 1998 года на базе РДКБ г. Уфы. В 2005 году обобщены данные 72 пациентов, к марту 2019 года количество больных увеличилось до 223, данные 184 больных внесены в Национальный российский регистр.

Нозологическая структура ПИД в регистре РБ представлена следующими группами заболеваний: врожденные дефекты антителообразования – 63,6%; аутовоспалительные заболевания (АЗ) – 8,2%; комбинированные иммунодефициты с синдромальной патологией (КИД с СП) – 8,2%; нарушения клеточного и гуморального звена – 8,2%; дефекты комплемента – 4,9%; неуточненные ПИД – 4,4%; дефекты фагоцитоза – 2,2%; ПИД с иммунной дисрегуляцией (ИД) – 1,6%; ПИД уточненный – 1,1%. В настоящее время из 184 пациентов в РДКБ г. Уфы наблюдаются 126 детей, 43 переведены во взрослую сеть, умерли 15.

Гуморальные дефекты представлены селективным дефицитом иммуноглобулина А (98 человек), общей вариабельной недостаточностью (10) и агаммаглобулинемией (9). Группа АЗ включает синдром Маршалла (9), РАМ1 (1), периодическую лихорадку (3), мультифокальный остеомиелит (2). В группу КИД с СП входят синдром Вискотта-Олдрича (4), синдром Ди Джорджи (3), гипериммуноглобулинемия Е (3), синдром Луи-Бар (2), дефицит лигазы 4 (1). ТКИН установлена у 13 пациентов, врожденные дефекты системы комплемента – у 9, из них наследственный ангионевротический отек (НАО) – 3. Среди дефектов, с проявлениями в виде ИД: дефицит СТЛА – 4 (1), аутоиммунный (1) и ВЭБ-ассоциированный (1) лимфопролиферативные синдромы. Дефекты системы фагоцитоза: циклическая нейтропения (1), хроническая гранулематозная болезнь (3). В группу с уточненным ПИД входит IgG4-связанное заболевание (2).

Отличительными особенностями регионального регистра РБ являются: включение 39 пациентов (18%), которым диагноз ПИД установлен на аутопсии; отсутствие больных с синдромом Ниймиген, обусловленное национальным составом региона; семейные случаи ПИД среди

пациентов с агаммаглобулинемией, синдромом Луи-Бар, ХГБ, НАО; случай агаммаглобулинемии, верифицированной у девочки.

В пожизненной заместительной терапии высокодозными внутривенными иммуноглобулинами (ВВИГ) нуждаются 25 детей и 12 взрослых. В рамках оказания высокотехнологичной медицинской помощи на базе РДКБ проводится терапия ВВИГ в «режиме насыщения», амбулаторно – антибактериальная, противогрибковая, противовирусная, а также таргетная терапия сиролимусом, руксолитинибом, ритуксимабом, абатоцептом. Пациенты с НАО получают Беринерт. Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток проведена в условиях федеральных центров 10 пациентам с ТКИН, синдромом Вискотта-Олдрича, ИД, АЗ.

Дальнейшее совершенствование иммунологической помощи детскому населению РБ непосредственно связано с открытием в 2021 году Регионального онкогематологического Центра на базе РДКБ г. Уфы.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

1. Кузьменко Н. Б., Варламова Т. В., Мерсиянова И. В., Райкина Е. В., Бобрынина В. О., Щербина А. Ю. Молекулярно-генетическая диагностика первичных иммунодефицитных состояний. Вопросы гематологии / онкологии и иммунопатологии в педиатрии. 2016, 15 (1), 10–16. [Kuzmenko N. B., Varlamova T. V., Mersyanova I. V., Raikina E. V., Bobrynnina V. O., Shcherbina A. Yu. Molecular genetic diagnosis of primary immunodeficiencies. Pediatric Haematology / Oncology and Immunopathology, 2016, 15 (1), 10–16].
2. Щербина А. Ю., Пашанов Е. Д. Практическое руководство по детским болезням. Т. 8. Иммунология детского возраста. Медпрактика-М, М. 2006, 432 с. [Shcherbina A. Yu., Pashanov E. D. A practical guide to childhood diseases. Т. 8. Immunology of childhood. Medpraktika-M, М. 2006, 432 p.]
3. Сизякина Л. П., Андреева И. И. Создание регистра пациентов как эффективный инструмент диагностики первичных иммунодефицитов. Педиатрическая фармакология. 2013, 10 (5), 94–96. [Sizyakina L. P., Andreeva I. I. Register of Patients as an Effective Method of Diagnosing Primary Immunodeficiencies. Pediatric pharmacology. 2013, 10(5), 94–96].

**REGIONAL REGISTER OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES
OF THE REPUBLIC OF BASHKORTOSTAN**

© 2019 **R. M. Khairullina***, **D. D. Prolygina**, **L. R. Kalmetyeva**, **G. A. Davletbaeva**,
I. A. Mirsayapova, **G. U. Makarova**, **L. G. Ibragimova**

**E-mail: imun-lab@mail.ru*

*Republican Children Clinical Hospital of the Ministry of Health of the Republic
of Bashkortostan, Ufa, Russia*

Received: 15.03.2019. **Accepted:** 03.04.2019

Primary immunodeficiency (PID) is a diverse group of genetically determined diseases, including more than 330 diseases. Early detection of PID and selection of adequate therapy affects the prognosis of the disease, improves the quality of life and life expectancy of patients significantly. PID register is the main tool for solving the tasks. Registration of patients with PID in the Republic of Bashkortostan (RB) is carried out on the basis of the Republican Children Clinical Hospital (RCCH) of Ufa and at March 2019, the number of registered patients increased to 223 people. Currently, 126 children are observed in the RCCH of Ufa, 43 patients have been transferred to the adult network. Distinctive features of the regional register of the RB are the presence of patients for whom the diagnosis of PID was set at autopsy and the absence of patients with Nijmegen syndrome. The solution of current problems related to the diagnosis and treatment of PID is possible only with state support and teamwork of doctors of various specialties.

Key words: registry, primary immunodeficiency, diagnosis, treatment

Authors:

Khairullina R. M., ✉ Prof., PhD, Head of the Immunology Laboratory with the Department of Clinical Immunology, Republican Children Clinical Hospital, Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan; chief infant immunologist of the Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia. **E-mail:** imun-lab@mail.ru;

Prolygina D. D., PhD, allergist-immunologist, Republican Children Clinical Hospital, Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia;

Kalmetyeva L. R., PhD, allergist-immunologist, Republican Children Clinical Hospital, Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia;

Davletbaeva G. A., PhD, allergist-immunologist, Republican Children Clinical Hospital, Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia;

Mirsayapova I. A., PhD, allergist-immunologist, Republican Children Clinical Hospital, Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia;

Ibragimova L. G., allergist-immunologist, Republican Children Clinical Hospital, Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia;

Makarova G. U., PhD, Head of the Allergology Department of the Republican Children Clinical Hospital of the Ministry of Health of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia.