

**О.С. КОЗЛОВА**

Самарский государственный медицинский университет

**ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ В САМАРСКОЙ ОБЛАСТИ**

Статья посвящена особенностям течения заболевания у пациентов с первичным иммунодефицитом (ПИД) в Самарской области. Были изучены клинические и анамнестические особенности ПИД по данным историй болезни пациентов. Выявлено, что в качестве проявления ПИД преобладают инфекционные заболевания органов дыхания. Кроме того, отмечается гиподиагностика ПИД.

**Ключевые слова:** *первичное иммунодефицитное состояние, синдромы иммунопатологии*

*Козлова Ольга Сергеевна - доцент кафедры общей и клинической микробиологии, иммунологии и аллергологии ГБОУ ВПО СамГМУ Минздрава России. E-mail: rambleruse@rambler.ru*

**O.S. KOZLOVA**

Samara State Medical University

**PRIMARY IMMUNODEFICIENCY IN SAMARA REGION**

The article is devoted to the peculiarities of the disease in patients with primary immunodeficiency (PID) in the Samara region. We studied the anamnestic and clinical features of the PID according to the patients' medical histories. It was revealed that infectious respiratory diseases prevail among manifestations of PID. In addition, we came to the conclusion that PID is underdiagnosed.

**Key words:** *primary immunodeficiency; immunopathology syndromes*

*Olga Kozlova - associate professor of the Department of general and clinical microbiology, immunology and allergology, Samara State Medical University. E-mail: rambleruse@rambler.ru*

Первичные иммунодефициты (ПИД) - врожденные нарушения системы иммунитета, связанные с генетическими дефектами одного или нескольких компонентов системы иммунитета, а именно клеточного, гуморального иммунитета, фагоцитоза, системы комплемента [1]. Суммарная частота их встречаемости - около 1:10000 человек. На сегодня расшифровано около 150 разнообразных генетических дефектов, приводящих к стойким иммунным дисфункциям. Такие дефекты обнаружены в 21 из 23 соматических и половых хромосом, картированы дефектные гены, установлены связанные с ними аномальные продукты и пораженные клетки различных форм ПИД [4, 5]. Для ПИД характерны проявления следующих основных синдромов: инфекционного, аллергического, аутоиммунного и лимфоопролиферативного. Первичные иммунодефициты являются редкими тяжелыми заболеваниями, имеющими серьезные медико-социальные проблемы. Заболевание чаще манифестирует в детском возрасте, и качество жизни таких больных, как правило, низкое, в то время как своевременная диагностика и тера-

пия позволяют значительно улучшить их состояние. В связи с этим актуальным является изучение анамнестических и клинических проявлений ПИД у пациентов Самарской области.

**Цель исследования:** выявить клинические и анамнестические особенности заболевания у пациентов с первичным иммунодефицитом в Самарской области.

**Материалы и методы**

В настоящее время в Самарской области регистр первичных иммунодефицитов включает 15 пациентов. Нами были изучены истории болезни 12 пациентов с диагнозом ПИД в возрасте от 7 до 47 лет, из них 7 мужского пола и 5 женского. Систематизировались следующие данные: встречаемость разных групп ПИД, начальные клинические проявления заболевания, первичный диагноз, с которым длительное время наблюдался пациент. Также оценивались частота встречаемости различных синдромов иммунопатологии, характерных для ПИД, возраст постановки диагноза, время с момента появления первых проявлений до постановки диагноза, а также наличие патологии в антенатальном периоде.

**Результаты.** Было выявлено, что в зависимости от дефекта в том или ином звене системы иммунитета пациенты распределились следующим образом: у 8 пациентов (66,7%) заболевание было из группы дефицитов гуморального звена, у 4 (33,3%) - из группы комбинированных иммунодефицитов.

Первыми проявлениями ПИД в 67% случаев были инфекционные заболевания бронхолегочной системы, например, крайне частые ОРВИ (до 10 раз в год), рецидивирующая пневмония и хронический бронхит. Реже встречались инфекционные заболевания других органов (менингит, конъюнктивит, гастроэнтерит). В 17% случаев в дебюте заболевания наблюдались аллергические заболевания (аллергический альвеолит и атопический дерматит). При этом у одного и того же пациента одновременно наблюдались поражения сразу нескольких органов или систем.

В процессе исследования клинических проявлений ПИД у пациентов было выявлено, что инфекционный синдром наблюдался в 100% случаев. Наиболее частыми его проявлениями были заболевания органов дыхания, которые встречались у 11 пациентов из 12, то есть в 92% случаев. В 58,3% случаев наблюдался хронический бронхит, в 50% случаев - рецидивирующая пневмония, в 25% случаев - бронхоэктатическая болезнь, пневмофиброз, хронический гайморит и ринит.

В 68% случаев встречались заболевания ЛОР-органов, такие как хронический гайморит, хронический риносинусит, мезоэпителиотимпанит, хронический отит, хронический тонзиллит.

В 50% случаев встречался аллергический синдром, который проявлялся пищевой аллергией, атопическим дерматитом, бронхиальной астмой, аллергическим альвеолитом.

В 33% случаев встречались заболевания органов пищеварительной системы (хронический гастроэнтерит, дисбиоз кишечника). При этом у одного пациента чаще всего встречались поражения сразу нескольких органов или систем.

В 25% случаев у пациентов наблюдался аутоиммунный синдром. В историях болезни встречались такие заболевания, как ревматоидный артрит, аутоиммунная гемолитическая анемия и тромбоцитопения.

В процессе исследования встречающихся у пациентов заболеваний не было выявлено ни одного случая развития лимфопролиферативного синдрома.

В историях болезни данные о первичном диагнозе, с которым наблюдались па-

циенты изначально, есть только у 75% пациентов, в остальных случаях такие сведения указаны не были. Лишь в 1 случае в раннем возрасте врач заподозрил наличие нарушений со стороны иммунной системы и после проведенного иммунологического обследования был выставлен диагноз «первичный иммунодефицит». В 3 случаях имеющуюся иммунопатологию долгое время трактовали как вторичный иммунодефицит, а в 5 случаях обратили внимание только на аллергический синдром, который долгое время был первым и единственным проявлением ПИД.

У всех пациентов с ПИД заболевание манифестировало в возрасте до 18 лет, у 7 из них (58,3%) - в возрасте до года (в среднем в 1,65 года).

При этом средний возраст постановки диагноза «первичный иммунодефицит» составил 15,6 лет. В 16,7% случаев диагноз был выставлен в возрасте до 5 лет, в 25% случаев - в возрасте от 5 до 10 лет, остальным пациентам (58,3%) диагноз был выставлен в возрасте старше 25 лет. Время, которое проходит с появления первых клинических проявлений заболевания до момента постановки диагноза, в среднем составляет 8,5 лет.

6 пациентам из 12 было проведено генетическое обследование для подтверждения диагноза и выявления мутации генов.

Только в 6 историях болезни есть данные о том, как протекала беременность у матери пациента, при этом в анамнезе матери пациентов в 5 случаях из 6 встречалась патология беременности. В 4 случаях беременность протекала на фоне воспалительного заболевания у матери (кольпит, гидраденит, хронический пиелонефрит) и в 1 случае - на фоне гипертонической болезни.

### **Обсуждение полученных результатов**

Первичные иммунодефициты относятся к редким болезням. В статье Е.А. Латышевой [3] были опубликованы данные о 708 пациентах, страдающих ПИД, проживающих на территории России в 2010 году. Это отражает низкую частоту встречаемости данной патологии, что наблюдается и в Самарской области. Основной чертой всех ПИД является то, что первые проявления данной патологии обычно не являются специфичными: в дебюте заболевания преобладают симптомы банальных инфекций бронхолегочной системы [1]. Аналогичная тенденция сохраняется и в Самарской области, где частота инфекционных заболеваний бронхолегочной системы в дебюте ПИД составляет 67%.

Несмотря на то, что у большинства пациентов преобладал ранний дебют забо-

левания, средний возраст постановки диагноза «первичный иммунодефицит» в Самарской области составил 15,6 лет. Согласно данным Российской ассоциации аллергологов и клинических иммунологов [1], ПИД наиболее часто выявляются в раннем детском возрасте. Так, в Тульской области по данным Ж.М. Злобиной, Ю.И. Злобина [2] средний возраст установления диагноза составил 5 лет.

**Выводы**

1. В структуре первичных иммунодефицитов преобладают дефекты гуморального звена иммунитета (66,7%).
2. В дебюте ПИД в 67% случаев встречались инфекционные заболевания бронхолегочной системы.
3. Наиболее частым проявлением ПИД является инфекционный синдром (встречается в 100% случаев), чаще всего поражаются органы дыхательной системы (91,7%).
4. У всех пациентов с ПИД заболевание манифестировало в возрасте до 18 лет, у 7 из них (58,3%) - в возрасте до года.
5. В большинстве случаев первоначально пациента с ПИД наблюдали только с аллергическими заболеваниями или с диагнозом «вторичный иммунодефицит». Только у 1 пациента в раннем возрасте был подтвержден диагноз «первичный иммунодефицит».
6. У большинства пациентов преобладал ранний дебют заболевания (в среднем в 1,65 года). При этом диагноз «первичный иммунодефицит» был выставлен в среднем только через 8,5 лет от начала

заболевания, что свидетельствует о гиподиагностике ПИД.

7. У трети пациентов в анамнезе матери была выявлена патология течения беременности.

**Заключение**

Проблема первичных иммунодефицитов в Самарской области является актуальной, ведется регистр пациентов с данной нозологией. Следует уделять особое внимание ранней диагностики ПИД, знанию клинико-иммунологических маркеров ПИД среди врачей разных специальностей. Своевременная диагностика и адекватная терапия предупреждают развитие тяжелых и необратимых нарушений, улучшают качество жизни больных и прогноз ПИД.

**Список литературы**

1. Аллергология и иммунология: национальное руководство / под ред. Р.М. Хаитова, Н.И. Ильиной. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 291 с.
2. Злобина Ж.М., Злобин Ю.И. Регистр первичных иммунодефицитов в Тульской области // Российский аллергологический журнал. 2013. №2. С. 114-115.
3. Латышева Е.А. Первичные иммунодефициты: состояние проблемы не сегодняшний день. JMF-центры в России // Вопросы современной педиатрии. 2013. 12 (6). С. 73-77.
4. Primary Immunodeficiency Diseases. Definition, Diagnosis and Management. Ed. By Rezaei, Aghamohammadi, Notarangelo. 2008, Springer-Verlag Berlin Heidelberg.
5. Российский аллергологический журнал. Приложение. Сборник тематических статей в рамках проекта «Олимп» по основам клинической иммунологии для педиатров, 2010. - 32 с.