

Литература

1. Базарова Т.М. Ингибиторы фактора некроза опухоли альфа в лечении ювенильного идиопатического артрита: дисс. докт. мед. наук: 14.01.08 / Т.М. Базарова Татьяна Маратовна. М., 2015. С. 467.
2. Баранов А.А. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с ювенильным артритом / А.А. Баранов. М., 2013. С. 33.
3. Calandra S., Gallo M.C., Consolaro A., Pistorio A., Lattanzi B., Bovis F. et al. (2014). Female sex and oligoarthritis category are not risk factors for uveitis in Italian children with juvenile idiopathic arthritis. J Rheumatol 417;1416–1425.

АЛГОРИТМЫ ДИАГНОСТИКИ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ У ДЕТЕЙ

Рыкачевская А.Г., Атанова Е.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Кузнецова А.А.

Кафедра факультетской педиатрии

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: первичные иммунодефициты (ПИД) представляют собой группу тяжёлых генетически детерминированных состояний, вызванных необратимым нарушением различных компонентов иммунной системы. Распространённость ПИД в мире — 1:10 000 населения. Известно более 300 генов, мутации в которых приводят к развитию ПИД [1].

Цели исследования: оценить клинико-лабораторную структуру ПИД. Проанализировать клинические проявления дебюта ПИД в данной группе пациентов. Представить алгоритм диагностики на примере различных клинических случаев.

Материалы и методы: в исследование включена группа из 21 пациента с установленным диагнозом ПИД в возрасте от 10 месяцев до 17 лет, находившаяся на обследовании и лечении в педиатрическом отделении № 2 клиники СПбГПМУ за период 2014–2019 гг.

Результаты: проведено обследование и анализ историй болезни 21 пациента с ПИД, среди них: болезнь Брутона — 6 пациентов, гипер-IgM синдром — 3, хроническая гранулематозная болезнь — 3, общая вариабельная иммунная недостаточность — 3, синдром Нетертона — 2, синдром активированной фосфоинозитид-3-киназы дельта — 1, синдром Луи-Барр — 1, недифференцированные ПИД — 2. В структуре заболеваемости преобладают мальчики — 90% (19 человек). Средний возраст проявления первых симптомов составил 1 год 2 месяца, возраст постановки диагноза ПИД — 6 лет 1 месяц. Диагностический поиск составил в среднем 5 лет 1 месяц (минимум — 2 месяца, максимум — 12 лет 6 месяцев). Анализ родословной показал, что ранняя смерть детей от инфекционных причин в семейном анамнезе наблюдалась у 33% пациентов. Дебютом ПИД в 100% выступал инфекционный синдром, часто требующий нескольких курсов антибактериальной терапии. Сопутствующая аллергопатология наблюдалась у 29% детей.

Выводы: группа ПИД имеет широкий спектр клинических проявлений, является сложной для диагностики, поэтому необходима высокая настороженность педиатров и врачей других специальностей для своевременной диагностики данного типа заболеваний.

Литература

1. Mahlaoui N., Warnatz K., Jones A., Workman S., Cant A. Advances in the Care of Primary Immunodeficiencies (PIDs): from Birth to Adulthood. J Clin Immunol 2017;37(5):452–60.