

Распространенность и нозологическая структура первичных иммунодефицитных состояний среди детей Алтайского края

SCO — краткое сообщение

<https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-2-63-65>**Н. В. Шахова, Ю. Б. Лебедева***ФГБОУ ВО «Алтайский государственный медицинский университет» Минздрава России, 656043, г. Барнаул, пр. Ленина, д. 40, Россия***Ключевые слова:** иммунодефицит, распространенность, дети, регистр.**Для цитирования:** Шахова НВ, Лебедева ЮБ. Распространенность и нозологическая структура первичных иммунодефицитных состояний среди детей Алтайского края. *Аллергология и иммунология в педиатрии*. 2023; 2: 63–65. <https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-2-63-65>

The prevalence and nosological structures of primary immunodeficiencies among children in the Altai region

<https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-2-63-65>**N. V. Shakhova, Ju. B. Lebedeva***Altai State Medical University, Healthcare Ministry of Russia, pr. Lenina 40, Barnaul, 656060, Russia***Keywords:** immunodeficiency, prevalence, children, register.**For citation:** Shakhova NV, Lebedeva JuB. The prevalence and nosological structures of primary immunodeficiencies among children in the Altai region. *Allergology and immunology in pediatrics*. 2023; 2: 63–65. <https://doi.org/10.53529/2500-1175-2023-2-63-65>

Первичные иммунодефицитные состояния (ПИДС) представляют собой гетерогенную группу врожденных заболеваний иммунной системы, связанных с утратой, уменьшением или неправильным функционированием одного или нескольких ее звеньев и насчитывающую в настоящее время более 450 нозологий. Длительное время ПИДС относили к редким орфанным заболеваниям. Однако с введением в ряде стран неонатального скрининга стало очевидным, что распространенность ПИДС не настолько редка. По данным Европейского регистра, созданного при поддержке Европейского общества иммунодефицитов (ESID), объединяющего 28 европейских государств [1], распространенность ПИДС составляет 3 случая на 100 тыс населения в Германии [2], 6 случаев на 100 тыс населения в Швейцарии [3], 7 случаев на 100 тыс. населения во Франции [4]. В России в 2019 году начал работу национальный регистр пациентов с ПИДС на «Медицинской онлайн-платформе ROSMED.INFO», созданный под эгидой Национальной ассоциации экспертов в области первичных иммунодефицитов. По данным регистра распространенность ПИДС в России значительно варьируется в зависимости от региона (от 0,9 до

2,8 на 100 тыс. населения) и в среднем составляет $2,09 \pm 0,93$ на 100 тыс. населения [5, 6]. Ежегодная заболеваемость ПИДС в России $5,7 \pm 0,6$ на 100 живорожденных. В настоящей статье представлен анализ распространенности и структуры ПИДС среди детей Алтайского края.

Цель исследования — изучить распространенность и нозологическую структуру ПИДС среди детского населения Алтайского края.

Материалы и методы. Информация о детях с ПИДС взята из регистра пациентов с ПИДС, расположенного на «Медицинской онлайн-платформе ROSMED.INFO». Сбор данных о детях с ПИДС, проживающих на территории Алтайского края, проводится с 2019 г. по настоящее время. Обязательным условием включения пациентов в регистр являлось подписание законным представителем информированного согласия, в соответствии с законом № 152-ФЗ о защите персональных данных РФ. В регистр вошли все дети с диагностированным ПИДС, включая генетически неверифицированные на момент регистрации.

Результаты

Эпидемиология. В регистре пациентов с ПИДС, проживающих на территории Алтайско-

го края, 23 ребенка. Распространенность ПИДС среди детского населения Алтайского края составила 4,8 % случаев на 100 тыс. детского населения (численность детского населения Алтайского края на 2022 г. 482 тыс.).

Структура. Анализ нозологической структуры ПИДС показал, что наиболее часто в регионе встречаются ПИДС с иммунной дисрегуляцией — 5 (21,7 %) и аутовоспалительные заболевания — 5 (21,7 %), на втором месте по частоте комбинированные ПИДС с синдромальной патологией — 4 (17,4 %) и ПИДС с нарушением антителиобразования — 4 (17,4 %), на долю ПИДС с дефектом системы комплемента приходится 2 (8,7 %) случая, неуточненные ПИДС у 3 (13,0 %) детей. Молекулярно-генетический анализ проведен 18 (78,3 %) пациентам.

Демография. Из 23 детей с ПИДС, зарегистрированных в региональном регистре, 22 (95,6 %) живых, 1 (4,4 %) умер. Возрастная структура детей с ПИДС: 6 (26,1 %) детей в возрасте от 0 до 5 лет, 9 (39,1 %) детей в возрасте от 6 до 10 лет, 8 (34,8 %) детей в возрасте от 11 до 18 лет. Самому младшему пациенту на момент проведения анализа 1 год. Из 23 пациентов 20 (86,9 %) детей мужского и 3 (13,1 %) женского пола. Большинство детей с ПИДС являются жителями крупных городов Алтайского края — 14 (60,8 %), в сельских регионах проживают 9 (31,2 %) пациентов.

Задержка в постановке диагноза. ПИДС были диагностированы в большинстве случаев в первые 5 лет жизни — 9 (39,1 %) случаев, до 1 года — 3 (13,0 %) случая, с 1 года до 4 лет — 6 (26,1 %) случаев, с 5 до 10 лет — 8 (34,7 %) случаев, с 11 до 18 лет — 6 (26,1 %) случаев. Чаще всего на ранних этапах диагностированы комбинированные ПИДС. У большинства пациентов

имело место значительное запаздывание постановки диагноза ПИДС по отношению к первым клиническим проявлениям заболевания и варьировалось от 1 месяца до 4 лет.

Терапия. В регулярной заместительной терапии препаратами иммуноглобулина нуждаются 10 (43,5 %) детей, 9 из которых получают подкожный иммуноглобулин (ПКИГ), 1 — внутривенный (ВВИГ). Препараты иммуноглобулина дети получают регулярно. Химиотерапию получают 4 (17,4 %) ребенка, антицитокиновую терапию — 1 (4,3 %) ребенок, 1 (4,3 %) пациент с наследственным ангиоотеком получает С1-ингибитор и ингибитор рецепторов брадикинина во время приступов.

Заключение. Распространенность ПИДС среди детей Алтайского края составила 4,8 % случаев на 100 тыс. детского населения, что выше среднего показателя распространенности ПИДС в России — 2,09 на 100 тыс населения [6]. Структура ПИДС среди детей Алтайского края отличается от структуры ПИДС по данным национального регистра. В то время как в национальном регистре преобладают ПИДС с нарушением антителиобразования и комбинированные с синдромальной патологией, у детей с ПИДС, проживающих на территории Алтайского края, преобладают ПИДС с иммунной дисрегуляцией и аутовоспалительные заболевания, а ПИДС с нарушением антителиобразования и с синдромальной патологией находятся на втором по частоте месте. Регулярную заместительную терапию иммуноглобулином получают все дети, нуждающиеся в этом лечении. Из них большая часть 9 (90 %) получают ПКИГ и 1 (10 %) ребенок — ВВИГ. Лечение получают регулярно. Молекулярно-генетическое обследование проведено 78,3 % пациентов.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. ESID diagnostic criteria for PID [Электронный ресурс]. URL: <https://esid.org>.
2. El-Helou SM, Biegner A, Bode S, Ehl SR, Heeg M, Maccari ME, et al. The German National Registry of Primary Immunodeficiencies (2012–2017). *Front Immunol*. 2019 Jul 19; 10. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2019.01272>.
3. Marschall K, Hoernes M, Bitzenhofer-Grüber M, Jandus P, Duppenhaler A, Willemin WA, et al. The Swiss National Registry for Primary Immunodeficiencies: report on the first 6 years' activity from 2008 to 2014. *Clinical and Experimental Immunology*. 2015 Sep 11; 182 (1): 45–50. <https://doi.org/10.1111/cei.12661>.
4. Mahlaoui N, Picard C, Bach P, Costes L, Courteille V, Ranohevimpary A, et al. Genetic diagnosis of primary immunodeficiencies: A survey of the French national registry. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*. 2019 Apr; 143 (4): 1646–1649.e10 <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2018.12.994>.
5. Мухина А, Кузьменко Н, Родина Ю, Кондратенко И, Бологов А, Латышева Т. и др. Характеристика пациентов с первичными иммунодефицитными состояниями в Российской Федерации: от рождения до старости. *Педиатрия*. 2019, 10 июня;

- 98 (3): 24–31. [Mukhina A, Kuzmenko N, Rodina Y, Kondratenko I, Bologov A, Latysheva T, et al. Characteristics of patients with primary immunodeficiency states in the Russian Federation: from birth to old age. *Pediatrics*. 2019 Jun 10; 98 (3): 24–31. (In Russ.)] <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2019-98-3-24-31>.
6. Мухина АА, Кузьменко НБ, Родина ЮА. [и др.] Эпидемиология первичных иммунодефицитов в Российской Федерации. *Педиатрия*. 2020, 13 апреля; 99 (2): 16–32. [Mukhina A, Kuzmenko N, Rodina Y, et al. Epidemiology of primary immunodeficiencies in the Russian Federation. *Pediatrics*. 2020 Apr 13; 99 (2): 16–32. (In Russ.)] <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2020-99-2-16-32>.