**РАЗДЕЛ VII. МЕДИЦИНСКИЕ НАУКИ.
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 14.00.00.****НАСТОРАЖИВАЮЩИЕ ПРИЗНАКИ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНЫХ
ИММУНОДЕФИЦИТОВ****WARNING SIGNS FOR EARLY DIAGNOSTICS OF PRIMARY
IMMUNODEFICIENCIES****КОЗЛОВА О.С.,
ПОПЕЛЬНИК Н.С.****KOZLOVA O.,
POPELNYUK N.**

*ФГБОУ ВО «Самарский
государственный медицинский
университет» Министерства
здравоохранения Российской Федерации*

*Samara State Medical University, Ministry of
Health of the Russian Federation*

rambleruse@rambler.ru

doi: 10.18411/pivsn-03-2019-18

idsp: sciencepub-pivsn-03-2019-18

АННОТАЦИЯ

Цель работы: Анализ эффективности применения рекомендаций «Общества первичных иммунодефицитов» для ранней диагностики заболевания у пациентов с первичными иммунодефицитами.

Материалы и методы. Нами были изучены истории болезни 13 пациентов с диагнозом «Первичный иммунодефицит». Оценивались следующие данные: частота разных групп и дебют заболевания, наличие патологии в антенатальном периоде и частота встречаемости у больных настораживающих признаков первичных иммунодефицитов согласно рекомендациям Общества Первичных Иммунодефицитов.

Результаты и обсуждения. Отставание в росте и физическом развитии выявлено у 54% пациентов, повторяющиеся глубокие абсцессы кожи и внутренних органов, а также два или более эпизода тяжелой генерализованной инфекции - у 46 % пациентов. Частые отиты, синуситы и молочница встречались лишь в 31% случаев, две или более пневмонии в год - у 28% пациентов, наличие ПИД у членов семьи - в 10% случаях. При этом лимфаденопатия выявлена у 62% пациентов, гепатоспленомегалия - у 59% пациентов, анемия - у 52% пациентов.

Заключение. Первичные иммунодефициты относятся к редким болезням с разнообразной клинической картиной. Разная частота встречаемости настораживающих признаков первичных иммунодефицитов согласно рекомендациям Общества Первичных Иммунодефицитов у исследуемых пациентов связана с их явной неравнозначностью, а также с вариабельностью клинической картины заболевания и неполным сбором анамнеза, отраженным в историях болезней.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: первичный иммунодефицит, врожденный иммунитет, дефекты гуморального звена, дефекты клеточного звена, синдромы иммунопатологии.

ABSTRACT

Objective: Analysis of the effectiveness of the use of recommendations of the Society of Primary Immunodeficiency for the early diagnosis of the disease in patients with primary immunodeficiency.

Materials and methods. We studied the case histories of 13 patients diagnosed with Primary Immunodeficiency. The following data were evaluated: the frequency of different groups and the debut of the disease, the presence of pathology in the antenatal period, and the frequency of occurrence in patients with warning signs of primary immunodeficiencies as recommended by the Society of Primary Immunodeficiencies.

Results. Lag in growth and physical development was detected in 54% of patients, recurring deep abscesses of the skin and internal organs, as well as two or more episodes of severe generalized infection in 46% of patients. Frequent otitis, sinusitis and thrush occurred only in 31% of cases, two or more pneumonia per year in 28% of patients, the presence of primary immunodeficiencies in family members in 10% of cases. At the same time, lymphadenopathy was detected in 62% of patients, hepatosplenomegaly in 59% of patients, anemia in 52% of patients.

Conclusion: Primary immunodeficiencies are rare diseases with a diverse clinical picture. The different frequency of occurrence of the alarming signs of primary immunodeficiencies according to the recommendations of the Society of Primary Immunodeficiencies in the studied patients is related to their apparent unevenness, as well as the variability of the clinical picture of the disease and incomplete history taking.

KEY WORDS: primary immunodeficiency, innate immunity system, humoral immune deficiency, cellular immune deficiency, immunopathological syndroms.

ВВЕДЕНИЕ

Первичные иммунодефициты - наследственные заболевания, обусловленные дефектами генов, контролирующих иммунный ответ [1]. Заболевания встречаются редко (1:10000 новорожденных) и проявляются инфекционным, аллергическим, аутоиммунным и лимфопролиферативным синдромами, что обуславливает в большинстве случаев их тяжелое течение. В клинической практике врача первичного звена крайне важным является ранняя диагностика первичных иммунодефицитов по доступным, в том числе клиническим, признакам.

Успехи современных методов диагностики, назначение адекватной и своевременной терапии способствуют значительно большей продолжительной жизни пациентов, их социальной активности. Льготное лекарственное обеспечение пациентов с первичными иммунодефицитами на сегодняшний день также остается важной проблемой современной медицины [2, 3, 4].

Общество первичных иммунодефицитов, которое занимается популяризацией знаний о данной патологии с целью повышения осведомленности в первую очередь врачей первичного звена и облегчения ранней диагностики этих заболеваний, представило основанный на широких клинических исследованиях список из десяти клинических признаков, которые позволяют заподозрить диагноз «Первичный иммунодефицит». Согласно рекомендациям Общества первичных иммунодефицитов [5], следует направить пациента на дообследование при наличии 2х из десяти признаков.

В нашей работе мы проанализировали частоту встречаемостистораживающих признаков первичных иммунодефицитов согласно рекомендациям Общества Первичных Иммунодефицитов у пациентов с данной патологией в Самарской области.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Анализ эффективности применения рекомендаций «Общества первичных иммунодефицитов» для ранней диагностики заболевания у пациентов с первичными иммунодефицитами.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Исследовались выписки из историй болезни 13 пациентов с диагнозом «Первичный иммунодефицит», 69% мужского пола и 31% женского, средний возраст - 10 лет. 4 (31%) пациента имеют дефект гуморального звена, 7 (54%) - комбинированный иммунодефицит и 2 - дефект системы фагоцитов. У 11 пациентов (84%) заболевание дебютировало до года, а диагноз ПИД был установлен в среднем в 4,5 года. Между первыми проявлениями заболевания и постановкой диагноза проходило в среднем 3,8 лет.

Первыми проявлениями первичных иммунодефицитов в 67% случаев были инфекционные заболевания бронхолегочной системы, такие как, частые ОРВИ, хронический бронхит. У 31% пациентов встречались инфекционные заболевания других органов (менингит, энцефалит, энтероколит).

Мы сравнили частоту встречаемости первых проявлений заболевания, выявленных у наших пациентов с теми признаками первичных иммунодефицитов, которые рекомендованы Обществом Первичных Иммунодефицитов какстораживающие. Из признаков, рекомендованных Обществом первичных иммунодефицитов какстораживающие, отмечаются: более 2 пневмоний в год у 92% исследуемых пациентов (11), отставание в росте и физическом развитии - у 54% (7), повторяющиеся глубокие абсцессы кожи и внутренних органов - у 46% (6), так же как и два и более эпизода тяжелой генерализованной инфекции. Рецидивирующие отиты, синуситы и молочница, атипичная реакция на вакцинацию (БЦЖит), наличие первичных иммунодефицитов у членов семьи встречаются у 31% (4 из 13) и реже. Из 13 человек с уже установленным диагнозом «Первичный иммунодефицит» на дообследование в связи с наличием 2х и болеестораживающих признаков из списка следовало бы направить только 7 (54%).

С другой стороны, существует ряд неспецифических признаков, на которые врач первичного звена неизбежно обращает внимание, поскольку они входят в объем стандартного клинического обследования. Из них у пациентов с первичными иммунодефицитами с достаточно высокой частотой встречаются: увеличение лимфатических узлов - у 61,5% пациентов (8), гепатоспленомегалия - у 61,5% (8) и анемия - 54% (7).

Отмечено, что у 54% пациентов наблюдаются проявления аллергического синдрома, у 38,5% - аутоиммунного. У 5 пациентов (38,5%) аллергический или аутоиммунный синдром отмечались в дебюте заболевания и послужили поводом для обращения к врачу аллергологу-иммунологу. В перечне признаков, рекомендованных Обществом первичных иммунодефицитов, аллергические и аутоиммунные проявления не отражены.

В анамнезе у матерей пациентов в 27,6% случаев встречалась патология течения беременности. В этих случаях беременность протекала на фоне воспалительного заболевания у матери (аднексит, кольпит, гидраденит, хронический пиелонефрит), в 13,8% - на фоне анемии, в 10,3% - на фоне гипертонической болезни и в 6,9% - на фоне водянки.

ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Первичные иммунодефициты - это гетерогенная группа заболеваний с большим разнообразием клинических проявлений. Первыми проявлениями ПИД в 67% случаев были инфекционные заболевания бронхолегочной системы, у 31% пациентов встречались инфекционные заболевания других органов. В анамнезе у матерей пациентов в 27,6% случаев встречалась патология течения беременности.

По результатам проведенного исследования становится понятно, что разная частота встречаемостистораживающих признаков первичных иммунодефицитов согласно рекомендациям «Общества первичных иммунодефицитов у исследуемых

пациентов связана с их явной неравнозначностью, а также с вариабельностью клинической картины заболевания и неполным сбором анамнеза, отраженным в историях болезней. Мы сравнили частоту встречаемости первых проявлений заболевания, выявленных у наших пациентов с теми, признаками первичных иммунодефицитов, которые рекомендованы Обществом Первичных Иммунодефицитов как настораживающие. Были получены следующие данные: Отставание в росте и физическом развитии выявлено у 54% пациентов, повторяющиеся глубокие абсцессы кожи и внутренних органов, а также два или более эпизода тяжелой генерализованной инфекции - у 46 % пациентов. В тоже время частые отиты, синуситы и молочница встречались лишь в 31% случаев, две или более пневмонии в год - у 28% пациентов. Наличие первичных иммунодефицитов у членов семьи было выявлено еще реже - в 10% случаях.

При этом такие неспецифические признаки, как лимфаденопатия выявлена у 62% пациентов, гепатоспленомегалия - у 59% пациентов, анемия - у 52% пациентов. Такие неспецифические признаки достаточно распространены и могут быть использованы в ранней диагностике как вспомогательные, так как они встречаются достаточно часто и удовлетворяют требованию доступности для врача первичного звена. Также в перечне настораживающих признаков чрезмерное внимание уделяется проявлениям инфекционного синдрома, в то время как аллергический и аутоиммунный синдромы также имеют большое значение в клинической картине первичных иммунодефицитов.

1. Reust С.Е. Evaluation of Primary immunodeficiency Disease in Children // Am. Fam. Physician. - 2013. - Vol. 87. - № 11. - P. 773-778.
2. Кайдашев, И.П. Первичные иммунодефицитные заболевания (современная классификация) / И.П. Кайдашев // Клиническая иммунология. Аллергология. Инфектология. - 2010. - №3 (32). – С. 27-38.
3. Козлова, О.С. Первичные иммунодефициты в Самарской области / О.С. Козлова // Аспирантский вестник Поволжья. - 2015. - № 2. - С. 227-229.
4. Козлова, О.С. Особенности течения заболевания у пациентов с первичными иммунодефицитами Самарской области / О.С. Козлова, А.В. Жестков, Т.В. Букина, Т.И. Шишковская // Российский аллергологический журнал. - 2017. - № 1. - С. 66-68.
5. Латышева, Е.А. Первичные иммунодефициты: состояние проблемы на сегодняшний день. JMF-центры в России / Е.А. Латышева // Вопросы современной педиатрии. – 2013. - 12 (6). – С. 73-77.