

БОЛЕЗНИ ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТА У ВЗРОСЛЫХ

Парахонский А.П.

*Кубанский медицинский университет**Краснодар, Россия*

Болезни первичного иммунодефицита (БПИ) объединяют целую группу, которая затрагивает практически каждое звено иммунной системы (ИС). Цель работы – рассмотрение БПИ различных типов, которые могут проявляться у взрослых пациентов. Поскольку многие БПИ были впервые обнаружены у детей, они первоначально рассматривались как характерные именно для детства. Впоследствии установлено, что эти болезни наблюдаются как у взрослых, так и у детей. Молекулярно-генетический анализ болезней БПИ показал, что многие из них, которые фактически присутствуют в детстве, могут иметь достаточно умеренный фенотип, что позволяет наступать их первоначальным клиническим проявлениям в зрелом возрасте. Разновидности БПИ, затрагивающие гуморальную ИС, такие как дефицит C2'- комплемента, иммуноглобулина (IgA), подкласса IgG или сочетание обеих форм, также часто первоначально обнаруживаются уже в зрелом возрасте. Такая патология может отражать иммунный дефект, присутствующий от рождения, но выступающий, как правило, в лёгкой форме, и не вызывающий симптомов до достижения зрелости, что подтверждается генетически детерминированными дефицитами комплемента. Отсроченное наступление симптомов обусловлено более умеренным фенотипом генетического дефекта. Ярким примером является дефицит аденозиндезаминазы (АДА), который часто выступает в виде сочетанной иммунодефицитной болезни у детей до 2 лет, и которая порою оказывается фатальной. Однако умеренный фенотип дефицита АДА, диагностируемый и у взрослых, является результатом специфических мутаций, ведущих к частичному дефициту этого фермента. Синдром Вискотта-Олдрича – одна из БПИ, сцеплённых с X-хромосомой, пример болезни, которая может переходить в тяжёлую форму и, если с ней не бороться, - фатальна для детей, но диагностируется в более лёгкой форме у взрослых. Показано, что кроме различия типа мутаций, ведущих к более лёгким фенотипам, разнообразие давления окружающей среды или компенсаторных иммунологических механизмов также могут приводить к позднему проявлению врождённого иммунодефицита. Ещё один путь, при котором БПИ могут проявляться у взрослых, - достижение детьми с этими болезнями зрелого возраста. В этой ситуации улучшение прогнозов является результатом достижений в разработке поддерживающей и заместительной терапии. Аналогично, по мере выяснения молекулярно-генетической основы различных форм болезни тяжёлого комбинированного иммунодефицита, становится возможной специфическая ферментативная заместительная и генная терапия. При хронической гранулематозной болезни (дефект функции фагоцитов) предполагаемая продолжительность жизни значительно увеличивается в результате настойчивого подавления инфекций антимикробными агентами, и, при необходимости, хирургического вмешательства, а также – за счёт использования в профилактических целях антибиотиков и γ -интерферон терапии. Сцеплённая с X-хромосомой агаммаглобулинемия является ещё одним примером ранее фатальной болезни, при которой своевременное и соответствующее лечение с использованием внутривенного введения иммуноглобулина позволяет юным пациентам значительно продлить годы жизни. Таким образом, основная клиническая картина БПИ состоит в увеличении восприимчивости к инфекциям и необычно высокой степени аутоиммунных и воспалительных заболеваний. При наблюдении взрослых пациентов необходимо иметь в виду БПИ, так как ранний диагноз улучшает долгосрочный прогноз и может иметь важные последствия при генетическом анализе.