

- 2018;2(58):22-26. (In Russ.)). <https://vyatmedvestnik.ru/index.php/vmv>
12. Дуброва С. Э., Чумакова Ю. В., Кислов М. А., Коротенко О. А., Серова Н. С. Посмертная компьютерная томография мумифицированного трупа ребенка. *Russian Electronic Journal of Radiology*. 2020;10(4):264-270. [Dubrova S. E., Chumakova Yu. V., Kislov M. A., Korotenko O. A., Serova N. S. Post-mortem computer tomography of the mummified corpse of a child. *Russian Electronic Journal of Radiology*. 2020;10(4):264-270. (In Russ.)]. <https://doi.org/10.21569/2222-7415-2020-10-4-264-270>
  13. Zhang Z., Lin X., Yu Q., Teng G., Zhang F. [et al.]. Fetal ocular development in the second trimester of pregnancy documented by 7.0 T postmortem Magnetic Resonance Imaging. *PLoS ONE* 2019;14(4):e0214939. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0214939>
  14. Masters M., Bruner E., Queer S., Traynor S., Senjem J. Analysis of the volumetric relationship among human ocular, orbital and fronto-occipital cortical morphology. *J. Anat.* 2015;227(4):460-473. <https://doi.org/10.1111/joa.12364>
  15. Fitzhugh A., Naveed H., Davagnanam I., Messiha A. Proposed three-dimensional model of the orbit and relevance to orbital fracture repair. *Surg. Radiol. Anat.* 2016;38(5):557-561. <https://doi.org/10.1007/s00276-015-1561-1>

Поступила 04.07.2025

### Сведения об авторах:

Белых Любовь Васильевна, старший преподаватель кафедры офтальмологии, врач-офтальмолог;  
e-mail: [aurora\\_polare@mail.ru](mailto:aurora_polare@mail.ru); тел.: +79634330973; <https://orcid.org/0000-0003-1696-4501>

Железнов Лев Михайлович, доктор медицинских наук, профессор, профессор кафедры анатомии;  
e-mail: [lmz-a@mail.ru](mailto:lmz-a@mail.ru); тел.: +79195298007; <https://orcid.org/0000-0001-8195-0996>

Коробкеев Александр Анатольевич, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой анатомии;  
тел.: +78652353229; e-mail: [korobkeev@stgm.ru](mailto:korobkeev@stgm.ru); <https://orcid.org/0000-0002-5909-9821>

Лежнина Оксана Юрьевна, доктор медицинских наук, доцент, профессор кафедры;  
тел.: +78652353229; e-mail: [okliz26@mail.ru](mailto:okliz26@mail.ru); <https://orcid.org/0000-0002-0348-0447>

© Коллектив авторов, 2025

УДК 616-008.64;159.942.22

DOI – <https://doi.org/10.14300/mnnc.2025.20078>

ISSN – 2073-8137

## Врожденные дефекты иммунитета в педиатрической когорте Ставропольского края

Н. А. Козьмова, Л. Ю. Барычева, М. М. Минасян,  
В. В. Кузнецова, А. В. Голубева, К. А. Апагуни

Ставропольский государственный медицинский университет,  
Российская Федерация

## Innate immunity defects in the pediatric cohort of the Stavropol Region

Kozmova N. A., Barycheva L. Yu., Minasyan M. M.,  
Kuznetsova V. V., Golubeva A. V., Apaguni K. A.

Stavropol State Medical University, Russian Federation

Проведено проспективное наблюдательное исследование 65 пациентов с врожденными дефектами иммунитета. У 87,7 % детей отмечались тяжелые эпизоды инфекций, среди 53,8 % – соматические заболевания с полиорганным поражением. Заместительную терапию получали 38,5 % детей, трансплантацию гемопоэтических клеток – 20 %. По сравнению со здоровыми респондентами пациенты с первичными иммунодефицитами продемонстрировали статистически значимое снижение качества жизни.

*Ключевые слова:* врожденные дефекты иммунитета, качество жизни, дети

The study implied a prospective observational study involving 65 patients featuring innate immune defects. 87.7 % of the children had severe episodes of infections, while 53.8 % had somatic diseases with multiple organ damage. 38.5 % of the children received replacement therapy, with another 20 % given hematopoietic cell transplantation. Compared to healthy respondents, patients with primary immunodeficiencies were found to have a statistically significant decrease in the overall life-quality score, as well as in the scores reflecting their physical, emotional, social well-being, and academic performance.

*Keywords:* innate immune defects, quality of life, children

**Для цитирования:** Козьмова Н. А., Барычева Л. Ю., Минасян М. М., Кузнецова В. В., Голубева А. В., Апагуни К. А. Врожденные дефекты иммунитета в педиатрической когорте Ставропольского края. *Медицинский вестник Северного Кавказа*. 2025;20(4):368-370. DOI – <https://doi.org/10.14300/mnnc.2025.20078>

**For citation:** Kozmova N. A., Barycheva L. Yu., Minasyan M. M., Kuznetsova V. V., Golubeva A. V., Apaguni K. A. Innate immunity defects in the pediatric cohort of the Stavropol Region. *Medical News of North Caucasus*. 2025;20(4):368-370. DOI – <https://doi.org/10.14300/mnnc.2025.20078> (In Russ.)

ВДИ – врожденные дефекты иммунитета  
ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота  
КИН – комбинированная иммунная недостаточность

ПИД – первичный иммунодефицит  
ТКИН – тяжелая комбинированная иммунная недостаточность

**В**рожденные дефекты иммунитета (ВДИ) – гетерогенная группа генетически обусловленных расстройств, насчитывающая более 500 заболеваний [1]. Дети с первичными иммунодефицитами подвержены тяжелым рецидивирующим, потенциально инвалидизирующим инфекциям, имеют высокий риск аутоиммунных, аллергических, иммуновоспалительных заболеваний, злокачественных новообразований и неврологических осложнений.

Истинная оценка распространенности ВДИ существенно затруднена из-за отсутствия региональных и национальных регистров и потенциальной смерти до постановки диагноза [2]. Ввиду клинической гетерогенности, а также недостаточной осведомленности врачей-педиатров и врачей общей практики диагностика первичных иммунодефицитов нередко задерживается, что приводит к поздно начатому лечению и ранней инвалидизации [3, 4]. Очевидно, что современные методы терапии, включая трансплантацию гемопоэтических клеток, профилактический прием антимикробных средств, использование иммунодепрессантов и моноклональных антител, существенно улучшили показатели выживаемости пациентов с ВДИ, однако многие из них имеют ряд побочных эффектов, серьезно влияющих на качество жизни больных [2, 5].

Несмотря на безусловный прогресс в понимании молекулярно-генетических и диагностических аспектов ВДИ, отсутствует всесторонний анализ отдельных стран и регионов состояния здоровья и качества жизни пациентов с первичными иммунодефицитами, что и определило цель настоящего исследования.

Цель исследования – оценка состояния здоровья и качества жизни детей с врожденными дефектами иммунитета.

**Материал и методы.** Обследованы 65 пациентов с врожденными дефектами иммунитета (50 (76,9 %) мальчиков, 15 (23,1 %) девочек), включенных в базу данных первичных иммунодефицитов Ставропольского края и Национальный регистр ПИД России. Средний возраст больных составил –  $8,9 \pm 0,61$  года. Диагноз верифицирован на основании критериев, регламентированных Европейским обществом иммунодефицитов (ESID) и подтвержден данными молекулярно-генетического исследования по Сенгеру, методом NGS (Next-Generation Sequencing), а также в результате полноэкзомного или полногеномного секвенирования ДНК.

Работа выполнена на базе детской краевой клинической больницы г. Ставрополя в период с 2019 по 2025 г. в дизайне проспективного неинтервенционного наблюдательного исследования. Опросники PedsQL 4,0 Generic Core Scales [5] заполняли дети с ВДИ и их родители во время госпитализации или амбулаторного осмотра врачом аллергологом-им-

мунологом. Осуществлен анализ 65 анкет родителей и 54 – пациентов. Контрольная группа включала 70 практически здоровых детей и была эквивалентной группе ВДИ по возрасту и полу.

Проведено исследование физического и психосоциального доменов здоровья. Для оценки инфекционной и неинфекционной заболеваемости детей осуществлен анализ медицинской документации (амбулаторные карты пациентов, выписки из историй болезни ГБУЗ СК «КДКБ» и федеральных клиник – ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дм. Рогачева», ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова). При обработке данных учитывались серьезные эпизоды инфекции ЛОР-органов и легких, кожи и подкожной клетчатки, лимфатических узлов, желудочно-кишечного тракта, почек, а также генерализованные вирусные инфекции, сепсис и остеомиелит. Исследование одобрено этическим комитетом ФГБОУ ВО СтГМУ Минздрава России.

Данные были статистически обработаны с помощью пакета программ SPSS 16,0 (IBM, США). Числовые переменные проверены на нормальность распределения и представлены в виде среднего значения и стандартного отклонения, категориальные переменные – в виде частоты и процента. Для сравнения двух показателей из 2 несвязанных групп использовался непараметрический критерий Манна – Уитни.

**Результаты и обсуждение.** У 12,3 % детей, включенных в исследование, установлена тяжелая комбинированная иммунная недостаточность (ТКИН) или комбинированный иммунодефицит (КИН), 35,4 % – синдромальный иммунодефицит, 15,4 % – недостаточность количества/функции нейтрофилов, 13,8 % – дефекты продукции антител, 12,3 % – нарушения в системе комплемента, 4,6 % – поломки иммунной регуляции, 6,2 % – недифференцированный иммунодефицит. Средний возраст манифестации заболевания составил  $2,5 \pm 0,4$  года, время до установления диагноза –  $3,2 \pm 0,42$  года. Препараты внутривенных/подкожных иммуноглобулинов получали 38,5 %, антибактериальные и противогрибковые средства – 53,8 %, иммунодепрессанты – 13,8 %, стимуляторы лейко- и гемопоэза 10,8 %. Трансплантацию стволовых гемопоэтических клеток пережили 20,0 % (13) детей. Инвалидами детства на момент анкетирования признаны 90,8 % детей.

В течение 5 лет наблюдения у 55,4 % детей наблюдалось более 3 серьезных инфекционных заболеваний, 32,3 % ребенка перенесли один или два тяжелых инфекционных процесса. Наиболее распространенными были инфекции бронхов и легких (66,1 %), ЛОР-органов (49,2 %), полости рта (23 %), а также желудочно-кишечного тракта (26,1 %), кожи и ее придатков (18,5 %). У 40 % детей с ВДИ, преимущественно при синдромальных иммунодефицитах, име-

лись инвалидизирующие поражения нервной системы, 15,4 % – пороки сердца, 16,9 % – эндокринологические расстройства, 44,6 % – анемии/тромбоцитопении, 10,8 % – злокачественные новообразования. Когнитивный и интеллектуальный дефицит определялся в 15,4 % случаев. В течение года, предшествовавшего анкетированию, в стационары, по крайней мере однократно, госпитализировались 73,8 % детей. Умерли за время исследования 7,7 % детей.

При обследовании детей с ВДИ выявлено снижение всех доменов их качества жизни по сравнению со здоровыми детьми, в том числе физической активности – 61,9±4,77 и 94,5±0,72 балла,  $p=0,0001$ , эмоций/настроения – 69,2±3,27 и 89,8±1,97,  $p=0,001$ , взаимоотношений с друзьями и сверстниками – 75,9±3,53 и 93,9±0,98,  $p=0,01$ , успеваемости в школе/детском саду – 53,1±3,57 и 89,3±1,28 балла,  $p=0,001$ . Низким по сравнению со здоровыми детьми был и общий балл качества жизни – 64,5±3,49 и 92,2±0,71,  $p=0,001$ .

При анализе опроса родителей/опекунов получены эквивалентные результаты, включая физическую (60,2±4,40 и 89,4±1,10 балла,  $p=0,0001$ ) и

эмоциональную (64,7±3,10 и 85,1±1,21,  $p=0,0001$ ) сферы, общение (73,2±3,50 и 90,4±1,11,  $p=0,04$ ), функционирование в школе/детском саду (50,2±4,39 и 87,6±1,35 балла,  $p=0,0001$ ). Статистически значимое снижение касалось и интегрального балла качества жизни – 61,6±3,33 и 88,3±0,82,  $p=0,001$ . В целом сведения, сообщаемые родителями, были несколько хуже, чем полученные при анкетировании детей. Однако различия оказались статистически не значимыми.

**Заключение.** Представленное исследование является первым на Юге России и содержит предварительный анализ состояния здоровья и качества жизни педиатрической когорты детей с ПИД. У пациентов с ВДИ наблюдается более низкий уровень качества жизни по сравнению со здоровыми сверстниками.

Дети с первичными иммунодефицитами испытывают значительные ограничения и трудности в повседневной жизни, что делает необходимым формирование региональных программ, направленных на их реабилитацию, социально-психологическую поддержку и консультирование.

**Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.**

### Литература/References

1. Tangye S. G., Al-Herz W., Bousfiha A., Cunningham-Rundles C., Franco J. L. [et al.]. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J. Clin. Immunol.* 2022;42(7):1473-1507. <https://doi.org/10.1007/s10875-022-01289-3>
2. Xiao N., Huang X., Zang W., Kiselev S., Bolkov M. A. [et al.]. Health-related quality of life in patients with inborn errors of immunity: a bibliometric analysis. *Front Immunol.* 2024;15:1371124. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1371124>
3. Барычева Л. Ю., Хачирова Л. С., Кубанова Л. Т., Душина Л. В., Мухина А. А. Регистр первичных иммунодефицитов в Ставропольском крае. *Медицинский вестник Северного Кавказа.* 2019;14(4):693-694. [Barycheva L. Yu., Khachirova L. S., Kubanova L. T., Dushchina L. V., Mukhina A. A. Register of primary immunodeficiency in the Stavropol territory. *Meditsinskii vestnik Severnogo Kavkaza. – Medical News of North Caucasus.* 2019;14(4):693-695. (In Russ.). <https://doi.org/10.14300/mnnc.2019.14171>
4. Новик А. А., Ионова Т. И. Исследование качества жизни в педиатрии. 3-е изд., перераб. и доп. / под ред. акад. РАМН Ю. Л. Шевченко. М.: РАЕН, 2017. [Novik A. A., Ionova T. I. Study of quality of life in pediatrics. 3rd ed., rev. and enl. / ed. acad. RAMS Yu. L. Shevchenko. Moscow: RANS, 2017. (In Russ.).]
5. Ahmed M. R., Abd Hamid I. J., Zainudeen Z. T., Hashim I. F., Azizuddin M. N. A. [et al.]. Health-Related Quality of Life of Patients and Families with Primary Immunodeficiency in Malaysia: a Cross-Sectional Study. *J. Clin. Immunol.* 2023;43(5):999-1006. <https://doi.org/10.1007/s10875-023-01463-1>

Поступила 20.08.2025

### Сведения об авторах:

Козьмова Наталья Александровна, ассистент кафедры иммунологии с курсом ДПО;  
тел.: +79054493933; e-mail: n-kozmov@mail.ru; <https://orcid.org/0000-0003-0971-5347>

Барычева Людмила Юрьевна, доктор медицинских наук, профессор,  
заведующая кафедрой;  
тел.: +79187405484; e-mail: for\_ludmila@inbox.ru; <https://orcid.org/0000-0002-4069-0566>

Минасян Милана Михайловна, кандидат медицинских наук, доцент, доцент кафедры;  
тел.: +79280072808; e-mail: m.milana84@mail.ru

Кузнецова Вера Валентиновна, ассистент;  
тел.: +79887007469; e-mail: kuznetsovavera96@mail.ru

Голубева Алина Владимировна, студентка;  
тел.: +79624037395; e-mail: childinfdis@stgmu.ru

Апагуни Кристина Артуровна, студентка;  
тел.: +79188827722; e-mail: kristinaapaguni444@mail.ru; <https://orcid.org/0009-0007-2711-3207>