

## ДИАГНОСТИКА ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ

**Ибрагимова Надия Сабировна**

*ассистент кафедры Клинико-лабораторной диагностики  
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,*

**Рашидов Абдурауф**

*клинический ординатор кафедры Клинико-лабораторной диагностики  
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,  
Самаркандского Государственного Медицинского Университета,  
Узбекистан, Самарканд*

**Аннотация.** Одной из актуальных тем в сфере медицины на сегодняшний день является рост иммунозависимой патологии, в основе которой лежат иммунопатологические механизмы [1, 12]. Первичный иммунодефицит – это гетерогенная группа наследственных заболеваний, приводящих к нарушению в работе иммунной системы, причиной которых является мутация в генах, передающаяся по наследству от родителей или возникающая спонтанно [1, 6]. Заболевания с иммунопатологическими состояниями характеризуются, ранней хронизацией, торпидностью к традиционным методам терапии и необходимостью проведения иммунореабилитации [2]. Статья посвящается изучению этио-патогенетических и клинико-лабораторных особенностей первичных иммунодефицитов.

**Ключевые слова:** первичные иммунодефициты, частота встречаемости, генетическое тестирование, тактика лечения.

## DIAGNOSIS OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES

**Ibragimova Nadiya Sabirovna**

*assistant at the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics  
with a course of clinical and laboratory diagnostics at the Faculty of Postgraduate  
Education,*

**Rashidov Abdurauf**

*clinical resident of the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics  
with a course of clinical and laboratory diagnostics at the Faculty of Postgraduate  
Education,*

*Samarkand State Medical University,  
Uzbekistan, Samarkand*

**Annotation.** One of the current topics in the field of medicine today is the growth of immune-dependent pathology, which is based on immunopathological mechanisms [1, 12]. Primary immunodeficiency is a heterogeneous group of hereditary diseases that lead to disruption of the immune system, the cause of which is a mutation in genes inherited from parents or occurring spontaneously [1, 6]. Diseases with immunopathological conditions are characterized by early chronicity, reluctance to traditional methods of therapy and the need for immunorehabilitation [2]. The article is devoted to the study of etiopathogenetic and clinical laboratory features of primary immunodeficiencies.

**Key words:** primary immunodeficiencies, incidence, genetic testing, treatment tactics.

**Введение.** Первичные иммунодефицитные состояния - это группа заболеваний, которые поражают иммунную систему. Люди с этим диагнозом имеют ослабленную иммунную систему, что делает их более восприимчивыми к инфекциям, аутоиммунным заболеваниям и другим состояниям здоровья. Первичный иммунодефицит - относительно редкое заболевание, но оно может иметь значительные последствия для пострадавших людей. Своевременный и точный диагноз необходим для обеспечения того, чтобы люди с первичным иммунодефицитом получали надлежащий уход и лечение.

Имеются многочисленные по первичным иммунодефицитам, но настороженность врачей в отношении этой патологии низка. Это связано с тем, что первичные иммунодефициты считаются достаточно редкими и сложными заболеваниями. По данным Международного Фонда первичных иммунодефицитов, на Земле около 10 млн человек страдают различными формами первичного иммунодефицита [3, 8, 15].

Из группы первичных иммунодефицитов, основываясь на имеющихся данных о механизмах развития этих заболеваний, можно выделить 4 основные группы:

- гуморальные или В-клеточные иммунодефициты;
- комбинированные иммунодефициты, при которых страдают клеточный и гуморальный звенья иммунитета;
- дефекты фагоцитоза;
- дефекты комплемента.

Первичные иммунодефициты наследуются аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и Х-сцепленный рецессивным путями. При аутосомно-доминантном типе наследования клинические проявления наблюдаются и у одного из родителей, а вероятность в такой семье рождения ребенка с первичным иммунодефицитом составляет 50%. При аутосомно-рецессивном типе оба

родителя являются носителями гена, но при этом здоровы. Вероятность рождения ребенка с патологией составляет 25%. При X-сцепленный тип наследования дефектный ген находится на X-хромосоме. Поэтому заболевание проявляется лишь у лиц мужского пола, имеющих единственную X-хромосому с мутантным геном. А лица женского пола являются лишь носителями, и они как правило здоровы.

Дебют клинических признаков первичного иммунодефицита приходится на детский возраст, однако например, при гипоморфной мутации, типичная клиника заболевания может проявиться в более поздние сроки [3, 9]. Сроки, между первичным обращением к педиатру или врачу общей практики и выставленным диагнозом первичный иммунодефицит, колеблются в диапазоне от 9 месяцев до 4-7 лет [2, 18].

Самым важным признаком первичных иммунодефицитных состояний - являются инфекционные заболевания. Это связано с тем, что основная функция иммунной системы - это защита от генетически чужеродного материала, а это в первую очередь - микроорганизмы (вирусы, бактерии, грибы).

Инфекционные заболевания у пациентов с первичным иммунодефицитом имеют ряд особенностей: рецидивирование (многократное повторение одного и того же заболевания), склонность к хроническому течению, многоочаговость (наличие нескольких очагов инфекции одновременно), плохо поддаются стандартной противoinфекционной терапии [2, 5].

Но нужно помнить и о других функциях иммунитета, а именно о защите организма от аутоиммунных и онкологических заболеваний. Основными проявлениями первичных иммунодефицитов являются не столько инфекции, сколько аутоиммунные поражения органов, лимфопролиферация и неконтролируемое хроническое воспаление. Наиболее часто у больных с первичным иммунодефицитом встречаются лейкозы и лимфомы.

Тяжелые формы первичного иммунодефицита обычно проявляются сразу после рождения ребенка или спустя некоторое время после него. Однако для некоторых форм первичного иммунодефицита характерно стертое течение, при котором первые проявления заболевания возникают в подростковом и даже взрослом возрасте [2, 4, 10].

Диагностика первичного иммунодефицита может быть сложной задачей, поскольку симптомы часто неспецифичны и могут быть сходны с симптомами других состояний. Врачи, как правило, начинают с проведения тщательного сбора истории болезни и физического обследования. Они также могут заказать серию анализов крови для оценки функции иммунной системы, включая полный анализ крови, уровень иммуноглобулина и функциональные тесты на антитела. Визуализирующие исследования, такие как рентген грудной клетки или

компьютерная томография, также могут быть использованы для оценки признаков инфекции.

В некоторых случаях генетическое тестирование может быть использовано для выявления специфических генетических мутаций, связанных с определенными формами первичного иммунодефицита. Это тестирование может быть особенно полезно в случаях, когда диагноз неясен или, когда симптомы нетипичны. Генетическое тестирование также может помочь выявить лиц, которые могут быть подвержены риску развития первичного иммунодефицита, и может помочь в принятии решений по планированию семьи [2, 7, 16].

Как только будет поставлен диагноз первичный иммунодефицит, лечение будет зависеть от конкретного заболевания и тяжести нарушения иммунной системы. В некоторых случаях простых мер, таких как профилактические антибиотики, вакцинации и соблюдение правил гигиены, может быть достаточно для предотвращения инфекций. В более тяжелых случаях для восстановления функции иммунной системы может потребоваться заместительная терапия иммуноглобулинами, трансплантация костного мозга или генная терапия [2, 11, 13].

Появление иммуноглобулинов, получивших активное применение в качестве заместительной терапии для первичного иммунодефицита с недостаточностью антител, существенно изменило прогноз больных. Своевременно начатая регулярная заместительная терапия в адекватно подобранной дозе позволяет пациентам значительно снизить риск развития тяжелых инфекций, вести активную социальную жизнь и даже иметь здоровое потомство. Появление возможности проводить трансплантацию костного мозга у пациентов с первичным иммунодефицитом, дало им шанс не только выжить, но и не иметь симптомов болезни в процессе лечения [3, 6, 9, 14].

**Выводы.** Из вышеизложенного следует, что ранняя диагностика и лечение первичных иммунодефицитных состояний позволяют в некоторых случаях полностью вылечить эти заболевания, в других - достичь стабильного общего состояния и нормального качества жизни пациентов. Именно поэтому важна настороженность врачей различных специальностей в отношении этих заболеваний, ранняя их диагностика на местах, преемственность в передаче для дообследования и лечения в отделениях иммунологического профиля. Помощником в этом могут служить настораживающие факторы первичных иммунодефицитных состояний, которые включают основные признаки заболевания.

## BIBLIOGRAPHY

1. Bousfiha A.A., Jeddane L., Ailal F., Benhsaien I., Mahlaoui N., Casanova J.L., et al. Primary immunodeficiency diseases worldwide: more common than generally thought, *J Clin Immunol*, 2013, Vol. 33, No. 1, pp. 1-7.
2. Farinelli G., Capo V., Scaramuzza S., Aiuti A. Lentiviral vectors for the treatment of primary immunodeficiencies, *J Inher Metab Dis*, 2014, Vol. 37, No. 4, pp. 525-533.
3. Al-Herz W., Bousfiha A., Casanova J.L., et al. Primary immunodeficiency diseases: an update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency. *Front Immunol*, 2014. Vol. 5, P. 162.
4. Ibragimova N. S., Keldiyorova S. H. K. GSh Nazarova The value of folic acid, homocysteine and endothelin-1 in the development of polycystic ovary syndrome in women of reproductive age // *Central Asian Research Journal for Interdisciplinary Studies (CARJIS)*. – 2022. – T. 2. – №. 10.
5. Kudratova Z. E. Isomadinova L. K. Sirojeddinova S. F. Tursunova M. E. Current modern etiology of anemia. *novateur publications international journal of innovations in engineering research and technology*. № 10. 2023, P. 1-4.
6. Isomadinova L.K. Quدراتова Z.E. Shamsiddinova D.K. Samarqand viloyatida urotiliz kasalligi klinik-kechishining o'ziga xos xususiyatlari. *Central asian journal of education and innovation* №10. 2023 , P. 51-53
7. Sabirovna I. N., Alikhanovna K. L. POLYCYSTIC OVARIAN SYNDROME A PROBLEM OF MODERN MEDICINE // *Research Focus*. – 2022. – T. 1. – №. 4. – C. 165-168.
8. Бердиярова Ш.Ш., Юсупова Н.А. Особенности иммунометаболических нарушений иммунологической реактивности при гематогенных остеомиелитах, *Вестник науки и образования*, 29-32
9. Dushanova G. A., Nabyeva F. S., Rahimova G. O. FEATURES OF THE DISTRIBUTION OF HLA-ANTIGENS AMONG PEOPLE OF THE UZBEK NATIONALITY IN THE SAMARKAND REGION // *Open Access Repository*. – 2023. – T. 10. – №. 10. – C. 14-25.
10. Berdiyarova Sh.Sh., Ahadova M.M., Ochilov S.A. COMPLICATIONS OF TREATMENT OF ACUTE HEMATOGENOUS OSTEOMYELITIS. LITERATURE REVIEW, *Galaxy International Interdisciplinary Research Journal* 293-298
11. Бердиярова Ш.Ш., Юсупова Н.А., Широшов Х.И. Клинико-лабораторная диагностика внебольничных пневмоний у детей, *Вестник науки и образования*, 80-83

12. Kudratova Zebo Erkinovna, Karimova Linara Alixanovna Age-related features of the respiratory system // ReFocus. 2023. №1. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/age-related-features-of-the-respiratory-system>.
13. Ибрагимова Н. и др. ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА САХАРНОГО ДИАБЕТА 2-го ТИПА // Центральноазиатский журнал академических исследований. – 2024. – Т. 2. – №. 1. – С. 9-13.
14. Nabiyeva F. S. et al. CREATION OF OPTIMUM CONDITIONS FOR PROPAGATION OF SACCHAROMYCES CEREVISIAE YEAST // Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 23. – №. 1. – С. 85-91.
15. Isomadinova L.K, Qudratova Z.E., Babaxanova F.Sh. clinico-laboratory features of the course of covid-19 with hepatitis b journal of new century innovations №-3. 2023 P. 60-65.
16. Ибрагимова Н. и др. РАССТРОЙСТВА ИММУННОЙ СИСТЕМЫ. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ // Центральноазиатский журнал академических исследований. – 2024. – Т. 2. – №. 1. – С. 4-8.
17. Ибрагимова Н. С., Юлаева И. А. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ, КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ У ЖЕНЩИН РЕПРОДУКТИВНОГО ВОЗРАСТА // Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 26. – №. 3. – С. 180-184.
18. Sadridinovna N. F., Ugli A. S. S., Kizi O. B. K. BIOLOGICAL PROPERTIES OF THE YEAST SACCHAROMYCES CEREVISIAE // Research Focus. – 2022. – Т. 1. – №. 4. – С. 18-22.