

Белаш А. Е., Голожина М. Е.

ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ И МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ МИЕЛОДИСПЛАСТИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ

*Научные руководители: канд. мед. наук, доц. Мигаль Н. В., интерн Подголина Е. А.
1-ая кафедра детских болезней*

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Миелодиспластические синдромы (МДС) – гетерогенная группа неопластических заболеваний костного мозга, характеризующаяся цитопенией, признаками дисмиелопоэза и высоким риском трансформации в острый миелоидный лейкоз (ОМЛ) или острый лимфобластный лейкоз (ОЛЛ). В то время как встречаемость МДС среди всех возрастных групп составляет 0.22-13.2 на 100,000 населения, относительная редкость МДС среди детского населения (заболеваемость в мире - от 0.001 до 0.004 пациентов на 1000000 населения) обуславливает нехватку сведений для анализа эпидемиологических, фенотипических и генотипических особенностей данного диагноза. В связи с этим, вопрос о тактике ведения каждого пациента с МДС остаётся проблематичным, а прогноз в отношении жизни колеблется от относительно благоприятного до неблагоприятного. В настоящий момент единственным радикальным методом излечения от МДС является трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК), в случае развития ОМЛ или ОЛЛ таким пациентам показана полихимиотерапия (ПХТ) до ТГСК.

Цель: изучить эпидемиологические особенности МДС у детей в Республике Беларусь, провести анализ показателей первичного диагностического комплекса, а также анализ структуры течения и исходов МДС с последующим сопоставлением на предмет прогностически значимых корреляций.

Материалы и методы. В данном исследовании были ретроспективно проанализированы истории болезни 13 пациентов с диагнозом МДС, проходивших лечение в Республиканском научно-практическом центре детской онкологии, гематологии и иммунологии в период с 2000 по 2019 годы. Все расчёты были произведены при помощи SPSS Statistics for Windows версии 23.0.

Результаты и их обсуждение. В исследуемой выборке было установлено преобладание МДС у девочек (69,23%), встречаемость МДС у мальчиков составила 30,77%. Структура форм МДС в рассматриваемой совокупности: рефрактерная анемия с избытком бластов (РАЕВ)–53,85%, рефрактерная анемия (РА)–23,08%, рефрактерная анемия с избытком бластов в трансформации (РАЕВt)–23,08%. Наиболее часто встречаемой формой МДС среди девочек была РАЕВ – 55,56%, РА была выявлена у 33,33% девочек, РАЕВt была диагностирована у 11,11% девочек. Среди мальчиков у 50% диагностирована форма РАЕВ, у 50% - РАЕВt. Дебют заболевания в возрасте 0-3 года был отмечен в 46,15% случаев (66,67% у девочек, 44,43% у мальчиков), в возрасте 4-6 лет – в 7,69% случаев (100% - девочки), в возрасте 7-12 лет – в 30,76% случаев (поровну мальчики и девочки), с 13 до 18 лет – в 15,38% случаев (100% – девочки). В 76,92% случаев была отмечена трансформация МДС в лейкоз (80% - в ОМЛ, 20% - в ОЛЛ). Мутации в гене, кодирующем RUNX1 (Runt-related transcription factor 1), были обнаружены у 22,22% девочек (15,38% от всех случаев); мутации гена, кодирующего FLT3 (feline McDonough sarcoma-like tyrosine kinase 3), были обнаружены у 25% мальчиков (7,69% от всех случаев). У 22,22% девочек была выявлена моносомия 7 (15,38% от всех случаев) в 50% случаев у мальчиков диагнозу МДС сопутствовала трисомия 8 (15,38% от всех случаев).

Выводы. Миелодиспластический синдром крайне гетерогенен, развитие заболевания в ряде случаев тесно связано с генетическими факторами предрасположенности. Дальнейшее углубленное изучение молекулярно-генетических факторов развития МДС необходимо для выделения групп риска, усовершенствования диагностических критериев и оптимизации тактики ведения пациентов с данным диагнозом.