

*Рубаха Е. Н., Богданович И. Ю.*

## **СЕМЕЙНЫЙ ГЕМОФАГОЦИТАРНЫЙ ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗ**

*Научный руководитель канд. мед. наук, доц. Шенец С. Г.*

*2-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз – редкое и тяжёлое гематологическое заболевание, для которого характерно нарушение регуляции иммунного ответа, которое приводит к пролиферации и активации гистиоцитов, фагоцитозу клеток периферической крови. Различают первичный (наследственный, семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз (СГЛ)) и вторичный (ассоциированный с инфекционными заболеваниями, онкологией, аутоиммунной патологией или иммунодефицитами). Заболевание включено в список орфанных. Из-за отсутствия специфических клинических или лабораторных проявлений диагностика СГЛ у детей является очень сложной задачей.

**Цель:** на основании литературных данных проанализировать особенности клинического течения, диагностики и лечения СГЛ у детей.

**Материалы и методы.** Изучена научная литература за период 2018 – 2022 годов, содержащая клинические случаи СГЛ, на ресурсах PubMed, CyberLeninka. Проанализировано 5 клинических случаев СГЛ у детей.

### **Результаты и их обсуждение.**

При изучении клинических случаев установлено, что мутации генов STXBP2, UNCBP, STX11 ответственны за развитие СГЛ. В первом, втором и третьем клиническом случае - дети из одной семьи. У всех этих детей были выявлены мутации причинных генов, у двоих из них - с развитием клинической симптоматики различной степени выраженности. Один из случаев привел к летальному исходу ребенка с СГЛ, в результате присоединения ЦМВ инфекции. В четвёртом случае, трое детей от близкородственного брака имели схожую симптоматику, двое из них скончались, так как своевременно не был установлен диагноз. Характерными симптомами у данных пациентов были: лихорадка (38-40 °С), гепатоспленомегалия, панцитопения, увеличение уровня ферритина, гипертриглицеридемия, снижение количества фибриногена, что соответствует 6 из 8 критериям, необходимым для постановки диагноза. Так же у пациентов наблюдались лимфаденопатия и геморрагический синдром. Ассоциация СГЛ с другими заболеваниями и инфекциями (ВЭБ и ЦМВ) была подтверждена в двух случаях.

В результате лечения положительная динамика наблюдалась у двух пациентов: один имел клиническую ремиссию после 9-ти недельной иммуносупрессивной химиотерапии и успешно проведенной пересадки гемопоэтических стволовых клеток (ГСК); у второго отмечена ремиссия в течение 22 недель с рецидивом и повторной ремиссией в 19 месяцев, запланирована пересадка ГСК.

**Выводы.** 1. Диагноз СГЛ (генетически детерминированный) устанавливается при выявлении мутации в одном из причинных генов или наличии указаний на аналогичные заболевания у сибсов. 2. СГЛ не имеет патогномичных клинических или лабораторных проявлений. Диагноз устанавливается на основании характерного сочетания симптомов и лабораторных признаков и требует междисциплинарного подхода. 3. Важным является изучение данных анамнеза, таких как: начало заболевания на первом году жизни, наличие рецидива заболевания, близкородственного брака, младенческой смерти в семье, указывающих на наследственную природу заболевания. 4. Выраженность клинической симптоматики у сибсов различна как по течению заболевания, так и по прогнозу. 5. Своевременная диагностика, специфическая комбинированная иммуносупрессивная химиотерапия с последующим проведением аллогенной трансплантации ГСК значительно повышают шансы на благоприятный исход.