

Лабораторная диагностика врожденных дефектов иммунной системы в периферической крови и костном мозге в условиях дефицита материала

Е.А. Полякова^{1,2}, И.С. Сакович¹, А.Н. Купчинская¹, Т.П. Володашик¹, Д.А. Цеханович¹, М.Г. Шитикова¹, М.В. Белевцев^{1,2}, А.В. Солнцева^{1,2}, С.О. Шаропова¹
¹ГУ «РНПЦ ДОГи» Минздрава Республики Беларусь, Минск;
²УО БГМУ, Минск, Республика Беларусь

Актуальность. В учреждениях здравоохранения онкологического и гематологического профиля поиск наследственной/врожденной патологии для установления диагноза проводится во время госпитализации, преимущественно методом ПЦР и секвенирования ДНК из образцов крови и КМ пациента. Мазки КМ могут потребоваться при отсутствии другого репрезентативного материала. Архивированный мазок КМ пациента позволяет пересмотреть диагноз спустя годы, а также является источником для выделения ДНК и проведения генетического тестирования спустя много лет, что актуально не только для пациента, но и для его родственников.

Цели и задачи – провести количественный анализ кольцевых молекул ДНК Т- и В-клеточного рецептора TREC/KREC у пациентов врожденными дефектами иммунной системы посредством использования ДНК, экстрагированной из мазков КМ.

Материалы и методы

Были исследованы мазки КМ пациентов с тяжелыми комбинированными иммунодефицитами (Т-В- (дефицит *RAG1*) ($n = 4$), Т-В+ (дефицит *ADA*, *JAK3*, *IL2RG*) ($n = 5$)), комбинированными иммунодефицитами с сопутствующими или синдромными признаками (дефицит *FOXN1*) ($n = 2$), заболеваниями иммунной дисрегуляции (дефицит *UNC13D*) ($n = 4$)).

Результаты

Согласно результатам, полученным по данным ИФТ, установлена высокая корреляционная взаимосвязь полученных результатов по соотношению ранних тимических мигрантов ($CD4^+CD31^+CD45RA^+$) из периферической крови и КМ ($R_s = 0,87$, $p < 0,05$) без достоверно значимых различий ($U = 15,0$, $p = 0,67$). Для TREC ($R_s = 0,9$, $p < 0,0001$; $U = 301$, $p = 0,49$), в КМ в сравнении с результатами в периферической крови также установлена высокая корреляционная взаимосвязь без статистически значимых различий, также как и для KREC ($R_s = 0,8$, $p < 0,001$; $U = 298$, $p = 0,47$). В группе пациентов с тяжелыми комбинированными иммунодефицитами с (Т-В-)-иммунофенотипом медиана значений TREC и KREC в КМ составила 0 [0; 631] и 0 [0; 390] соответственно. У пациентов с тяжелыми комбинированными иммунодефицитами с иммунофенотипом (Т-В+) медиана значений TREC и KREC в КМ составила 18 [0; 236] и 9062 [4343; 21130] соответственно. В группе пациентов с комбинированными иммунодефицитами с сопутствующими или синдромными признаками с дефицитом *FOXN1* TREC не детектировались. Количественные показатели копий KREC были в диапазоне нормальных значений. В группе пациентов с наследственным гемофагоцитарным лимфогистиоцитозом количество копий TREC и KREC было в диапазо-

не нормальных значений 6315 [1169; 14221] и 12693 [7212; 18175] соответственно.

Выводы

Полученные результаты демонстрируют высокую корреляцию между данными, полученными из КМ и периферической крови, что подтверждает пригодность мазков КМ в качестве альтернативного источника ДНК для диагностики врожденных дефектов иммунной системы. Анализ TREC и KREC в КМ позволяет дифференцировать различные типы иммунодефицитов и может быть полезен в диагностике дефицита Т- и/или В-клеточного звена иммунитета даже в случае хранения стекла аспирата КМ более 10 лет.

Применение таргетной терапии у детей, больных остесаркомой с рецидивным и рефрактерным течением

Е.И. Потапова¹, А.В. Петриченко², Е.А. Иванова¹, О.А. Тиганова³, М.А. Рохоев¹, Б.В. Курдюков¹, Н.М. Иванова¹, К.Ф. Савлаев¹

¹ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям

им. В.Ф. Войно-Ясенецкого ДЗМ», Москва;

²ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва;

³ГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

Актуальность. Дети, больные ОС с рефрактерным и рецидивным течением (группа ультра высокого риска), имеют крайне низкую выживаемость. Как известно, 3-летняя выживаемость данной группы пациентов не превышает 20 % (по данным общемировой литературы) что, несомненно, требует повышения эффективности стратегии лечения. Значительно усложняет процесс лечения отсутствие единого подхода к терапии данной группы пациентов, что диктует необходимость ее персонифицированного подбора. Применение таргетной терапии в лечении рецидивной и рефрактерной ОС может стать важнейшей терапевтической опцией, способствующей улучшению выживаемости. Одним из наиболее перспективных препаратов для лечения рецидивирующей и рефрактерной ОС является кабозантиниб – ингибитор различных рецепторных тирозинкиназ, участвующих в процессе роста опухоли, ангиогенеза, ремоделировании костной ткани, формирования лекарственной устойчивости и образования метастазов. Ингибирующая активность кабозантиниба оценивалась против целого ряда киназ. Препарат кабозантиниб зарегистрирован в РФ, но в настоящее время не имеет широкого применения в детской популяции.

Цели и задачи – улучшение результатов лечения пациентов, больных ОС группы ультравысокого риска. Задачи: 1. Оценить возможность применения кабозантиниба и его эффективность на различных этапах лечения пациентов, больных ОС группы ультравысокого риска. 2. Оценить токсичность и безопасность применения препарата кабозантиниб у пациентов, больных ОС группы ультравысокого риска. 3. Оценить предварительные результаты терапии пациентов, больных ОС группы ультравысокого риска.

Материалы и методы

Терапия препаратом кабозантиниб в условиях НПЦ проводилась off-label. Показания к назначению для пациентов группы ультравысокого риска: поддерживающая терапия после окончания специального лечения в ремиссии; допол-

СБОРНИК МАТЕРИАЛОВ

VI объединенного Конгресса РОДОГ

«Актуальные проблемы
и перспективы развития
детской онкологии и гематологии
в Российской Федерации – 2025»

27–29 ноября 2025 г.

Тезисы направлять по адресу:
127055, Москва,
ул. Новолесная, 5,
с пометкой «Для РОДОГ».
www.rodog.ru
E-mail: info@rodog.ru

При полной или частичной
перепечатке ссылка на
«Сборник материалов
VI объединенного Конгресса
РОДОГ» обязательна.

Размещение тезисов по разделам
и списки авторов не подвергались
редактированию и производились
согласно заявке.

В статьях представлена точка
зрения авторов, которая
может не совпадать
с мнением редакции.